



CENTRE PLURIDISCIPLINAIRE DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Autorisation renouvelée par l'Agence de la Biomédecine le 12 Juillet 2011 (art L 2131-1 du CSP)

Service de Cytogénétique Médicale CHU Estaing – 1 place Lucie et Raymond Aubrac 63003 CLERMONT-FERRAND Cedex 1
Tel : 04 73 750 703 / 50 712 - Fax : 04 73 750 704
Unité de diagnostic anténatal : Tél : 04 73 750 156 - Fax : 04 73 750 177
Consultation obstétrique, Pôle Femme et Enfant : Tel : 04 73 750 156
Service de Génétique médicale : Tel : 04 73 750 654

Le Test sur ADN foetal libre circulant (ADNc) de dépistage de la trisomie 21 (DPNI)

Le test ADNc est **réalisé à partir d'un prélèvement de sang maternel** et permet le **dépistage** de la **trisomie 21**. Ce dépistage non invasif est **proposé** aux **femmes enceintes de fœtus présentant un risque accru de trisomie 21** dans certaines indications. Ce test peut éventuellement révéler d'autres affections, plus rares que la trisomie 21 (trisomie 13, trisomie 18, anomalie de nombre d'autres chromosomes, anomalies de nombre de segments de chromosome > 7 Mb), ces affections pouvant avoir des conséquences pour le fœtus et/ou le déroulement de la grossesse, ou ma santé. Néanmoins, pour la détection des anomalies autres que la trisomie 21, le test présente une fiabilité moindre.

Il s'agit d'un test de dépistage et non de diagnostic. Un résultat négatif n'exclut pas formellement la possibilité pour le fœtus d'être atteint par l'une des affections susceptibles d'être révélées par le test. **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° 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 1e trimestre ou marqueurs sériques du 2e 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 foetal proposé d'emblée,
- ✓ **antécédent de grossesse avec trisomie 21,**
- ✓ **parent porteur d'une translocation robertsonienne 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 robertsonienne 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 \geq 3.5 mm

NB : En cas d'IMC > 35, le risque d'échec est plus important.

Limites du test : le test ADNc n'est pas recommandé dans les conditions suivantes (fiabilité moins importante) : patiente ayant suivi l'un des traitements suivants dans les 3 mois précédents : transfusion sanguine, thérapie immunitaire, greffe de cellules souches, transplantation, radiothérapie, chirurgie ; cancer maternel ; anomalie chromosomique maternelle en mosaïque, jumeau évanescent