

FOIRE AUX QUESTIONS : ADN_{lc}T21 (DPNI)

Dépistage de la trisomie 21 fœtale par l'analyse de l'ADN libre circulant dans le sang maternel

1- QU'EST-CE QUE LE DPNI ?

Il s'agit du Dépistage Prénatal Non Invasif des aneuploïdies les plus fréquentes (13, 18 et 21) Nous savons désormais que, pendant la grossesse, des fragments d'ADN fœtal traversent le placenta pour se mélanger avec l'ADN maternel circulant dans le sang. Ce nouveau test de dépistage génétique repose sur l'étude de cet ADN fœtal circulant. Les nouvelles technologies de séquençage haut débit nous permettent de déterminer le nombre de copies des chromosomes 13, 18 et 21 et ainsi de mettre en évidence une trisomie d'un de ces 3 chromosomes.

2- CE TEST EST-IL FIABLE ?

La sensibilité et la spécificité du test sont à plus de 99% pour la trisomie 21

3- QUELLES SONT LES LIMITES DU TEST ?

Ce test se limite aux seules trisomies 13, 18 et 21 homogène ou en mosaïque forte. Les anomalies chromosomiques, telles que les translocations déséquilibrées, les anomalies des chromosomes sexuels, les syndromes microdélétionnels, les délétions et duplications ne sont pas détectées par ce test.

Un échec de technique est possible dans moins de 0.5% des cas. Un nouveau prélèvement sera alors nécessaire.

Les rares faux positifs ou faux négatifs en font un test de dépistage et non un diagnostic. Il ne doit en aucun cas être assimilé à un caryotype fœtal.

4- COMMENT EST-IL REALISE ?

Ce test non invasif est réalisé à partir d'une simple prise de sang chez la femme enceinte. Il n'est pas nécessaire d'être à jeun.

Il ne représente aucun risque pour le fœtus et la grossesse en cours.

Afin de respecter le délai pré-analytique de 5 jours maximum il est fortement recommandé d'éviter la prise de sang la veille d'un long week-end.

5- QUAND PEUT-ON REALISER LE TEST ?

Il peut être réalisé à partir de la 12ème semaine d'aménorrhée (absence de règles) et tout au long de la grossesse, après avoir réalisé l'échographie du premier trimestre.

6 - QUI PEUT BENEFICIER DU TEST ?

Il est réservé aux femmes enceintes éligibles aux indications prévues par l'arrêté 14 décembre 2018. Il peut être demandé en hors nomenclature pour convenance personnelle.

Il ne peut être en aucun cas réalisé sans prescription médicale et sans votre consentement.

7- EN COMBIEN DE TEMPS LE RESULTAT EST-IL RENDU ?

Le résultat est rendu sous 15 jours ouvrables après réception de votre prélèvement par le laboratoire Labosud

Le résultat est rendu uniquement à votre prescripteur qui lui seul est habilité à vous le communiquer

8- QUE SE PASSE-T-IL SI LE RESULTAT EST NEGATIF ?

Un résultat négatif signifie que la présence d'une trisomie 13, 18 ou 21 chez le fœtus est extrêmement peu probable.

Votre médecin continuera à vous suivre en particulier avec des échographies et vous indiquera s'il est nécessaire d'effectuer des examens supplémentaires.

9- QUE SE PASSE-T-IL SI LE RESULTAT EST POSITIF ?

Un résultat positif indique que votre enfant à naître est probablement porteur de la trisomie concernée. Votre gynécologue confirmera ce test par une amniocentèse, afin de réaliser le caryotype du fœtus.

En raison d'un faible taux de faux positif (inférieur à 0.5%) c'est le caryotype, après un geste invasif, qui confirmera le diagnostic avec certitude.

10- CE TEST REMPLACE-T-IL LE DEPISTAGE PAR L'ÉCHOGRAPHIE DU PREMIER TRIMESTRE ?

Non. Ce test ne dispense pas et ne remplace pas l'échographie du premier trimestre et la mesure de la clarté nucale.

La réalisation de cette échographie est un préalable obligatoire pour pouvoir bénéficier du test.

11- COMBIEN COÛTE LE TEST ?

Le test est pris en charge pour les indications suivantes :

- Marqueurs sériques maternels à risque accru supérieur ou égal à $\geq 1/50$ et clarté nucale inférieure à 3,5 mm et sans autre anomalie échographique
- Marqueurs sériques maternels a risque intermédiaire entre $\leq 1/51$ et $\geq 1/1000$ avec clarté nucale inférieure à 3,5 mm et sans autre anomalie échographique
- Dépistage sans recours aux Marqueurs Sériques Maternels :
 - Antécédent de grossesse avec Trisomie 21
 - Grossesse gémellaire
 - Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation Robertsonienne impliquant un chromosome

En dehors de ces indications, le test est proposé au tarif de 363€