

FOIRE AUX QUESTIONS : ADNict21 (DPNI)

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

1- PUIS-JE PRESCRIRE LE TEST EN PREMIERE INTENTION ?

Non.

Ce test fait partie de l'arbre décisionnel pour le dépistage prénatal de la trisomie 21.

Il doit être obligatoirement précédé de l'échographie T1 et de ce fait il ne peut être réalisé avant la 11^{ème} SA.

Cette échographie nous permet la datation de la grossesse, l'identification des grossesses multiples et confirme la mesure de la clarté nucale.

Selon l'arrêté du 14 décembre 2018 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 modifié fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie 21, notre laboratoire propose le test 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€

2- QUAND PRESCRIRE LE TEST ?

A partir de la 12^{ème} SA et sans limitation d'âge par la suite.

3- DANS QUEL CAS JE NE PEUX PRESCRIRE LE TEST ?

Le DPNI n'est pas indiqué dans les cas suivants :

- Clarté nucale \geq à 3,5 mm ou autre signe d'appel échographique
- Avant 12 semaines d'aménorrhée
- Jumeau évanescent moins de 8 SA
- Grossesses multiples au-delà de deux fœtus.
- Transfusion sanguine ou greffe d'organe dans les 3 mois qui précèdent la demande du DPNI

4- LIMITE DU TEST

L'ensemble du génome n'est pas exploré et d'autres anomalies chromosomiques peuvent donc être méconnues. Il peut s'agir de :

- Translocations déséquilibrées
- Micro-délétions et microduplications chromosomique
- Triploïdies
- Trisomie en mosaïque faible
- Les anomalies des chromosomes sexuels
- Les aneuploïdies autres que 13, 18 et 21.

5- FIABILITE DU TEST ?

Le DPNI à une sensibilité et une spécificité supérieure à 99 %.

Une valeur prédictive positive (VPP) \geq à 0.96.

Un taux de FP inférieure à 0.5 %

Un taux d'échec inférieur à 1 %

6- QUE FAIRE EN CAS DE RESULTAT POSITIF ?

Ce test n'est pas un test diagnostique.

En cas de positivité, une confirmation par un caryotype fœtal après geste invasif est obligatoire.

A noter les cas de faux positifs décrits dans les situations suivantes :

- Mosaïque confinée au placenta
- Jumeau évanescent porteur de la trisomie 21
- Tumeur maternelle (néoplasie)

7- QUE FAIRE EN CAS DE RESULTAT NEGATIF ?

Ce test n'est pas un test diagnostique.

Un résultat négatif n'exclut pas formellement une éventuelle atteinte fœtale.

Un suivi échographique est maintenu

A noter les cas de faux négatifs décrits dans les situations suivantes :

- Trisomie 21 en mosaïque faible
- Fraction d'ADN libre circulant faible < à 5 %

8- 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€