

## **Dépistage des trisomies 13, 18 et 21 fœtales par analyse de l'ADN libre circulant ADNlc (DPNI)**

### **INFORMATION DESTINÉE A LA FEMME ENCEINTE**

Le test qui vous est proposé est un test génétique de dépistage de la trisomie 21 mais également des trisomies 18 et 13 dont la fréquence est moindre. Il est réalisé à partir de l'ADN du bébé qui circule en petite quantité dans votre sang et ne présente aucun risque pour votre grossesse. Ce test se réalise à partir d'une simple prise de sang et peut être réalisé à partir de 11 semaines d'aménorrhée et après l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre. Il est réalisable tout au long de la grossesse mais il est souhaitable que le prélèvement soit effectué tôt.

Ce test ne doit pas être assimilé à un caryotype fœtal qui ne peut être obtenu qu'après un prélèvement de liquide amniotique (amniocentèse), ou de villosités chorales, non dénué de risque pour la grossesse. Il ne détecte pas les anomalies géniques comme la mucoviscidose. La détermination du sexe génétique en dehors d'un contexte médical est interdite en France. Il ne remplace pas les autres examens qui pourront vous être proposés tout au long de la grossesse.

Les sociétés savantes (HAS en 2017 puis ACLF en 2018) recommandent de proposer le test ADN libre circulant (ADNlc) à toutes les femmes enceintes dont le risque estimé est compris entre 1/1000 et 1/51 à l'issue du dépistage par dosages des marqueurs sériques maternels. Il est recommandé qu'un caryotype fœtal soit proposé d'emblée si ce risque est supérieur à 1/50. Un test ADNlc pourra cependant être réalisé si la femme enceinte le préfère dans ce cas. Il est également recommandé dans des situations plus rares : antécédent personnel d'anomalie de nombre de chromosomes, translocations robertsoniennes impliquant un chromosome 13 ou 21, en cas de grossesse multiple sans passer par l'étape des marqueurs sériques maternels, si l'échographie du premier trimestre ou le dépistage des marqueurs sériques maternels n'a pas pu être réalisés, en cas de profil avec marqueurs sériques maternels atypiques en particulier ceux évocateurs de trisomie 18. Certains petits signes échographiques dits mineurs peuvent conduire le médecin à vous proposer ce dépistage ADNlc. Il n'est pas recommandé actuellement pour le dépistage des autres anomalies chromosomiques (anomalies des chromosomes sexuels, syndrome microdélétionnels, autres anomalies chromosomiques déséquilibrées). Ce test est contre indiqué en présence de signes d'appel échographiques ou de nuque  $\geq$  à 3,5 mm.

Au cours de votre parcours de soin, le prélèvement pour ce dépistage ADNlc a lieu après l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre (11 SA) pour s'assurer que la mesure de la clarté nucale est inférieure à 3,5mm. Il doit être prescrit au cours d'une consultation par votre médecin ou votre sage-femme, faire l'objet d'une attestation de consultation par ce professionnel et d'un consentement éclairé signé de votre part. Tout ceci figure sur la fiche de renseignements qui vous a été remise. Une simple prise de sang avec un tube spécial (tube Streck, tube CFD) est nécessaire pour cette analyse qui peut se faire sans être à jeun.

Le délai de rendu de résultat est inférieur à 10 jours ouvrés. L'analyse peut être en échec dans moins de 0.5% des cas ; cet échec lié souvent à une trop faible proportion d'ADN fœtal circulant, est parfois rencontré chez les patientes à IMC élevé ou dans d'autres situations. Un deuxième prélèvement sanguin serait préconisé sans surcoût. Les résultats sont adressés au prescripteur qui est le seul habilité à vous les remettre. Si le résultat est négatif, vous serez informée que le risque résiduel est faible et qu'il n'est pas préconisé de réaliser un prélèvement invasif. Si le résultat est positif, la confirmation de l'anomalie doit être systématiquement proposée par prélèvement invasif (amniocentèse ou prélèvement de villosités chorales) et technique cytogénétique pour confirmer ou infirmer le dépistage, et établir le caryotype afin de connaître le mécanisme chromosomique de l'anomalie constatée.

La performance du test ADNlc avec une sensibilité et une spécificité supérieure à 99% pour les trisomie 21, en fait la méthode de référence des tests de dépistage non invasifs.

Ce test n'est pas encore, à cette date, remboursé par l'assurance maladie et reste à charge de la patiente. Son coût est de 390 € (mars 2018).