

Information patiente

Test de dépistage Prénatal des Anomalies chromosomiques par l'analyse de l'ADN libre circulant dans le sang Maternel

Ce test est réalisé à partir d'un prélèvement sanguin (à partir de 12 semaines d'aménorrhée), il consiste à analyser l'ADN provenant du placenta du (ou des) fœtus au cours de la grossesse pour mettre en évidence un excès de matériel chromosomique observé lorsque le fœtus est porteur d'une anomalie chromosomique (de nombre : aneuploïdie dont les plus fréquentes sont la Trisomie 13,18 et 21/ de structure : déséquilibre dont la taille est supérieure à 7 Mb).

Il s'agit d'un test de dépistage.

Bien que sa sensibilité et sa spécificité soient très élevées pour les principales trisomies, un résultat négatif n'exclut pas formellement la possibilité que le fœtus soit atteint de l'anomalie recherchée. En cas de résultat positif, un prélèvement par une ponction de liquide amniotique (PLA) précoce de préférence sera proposé afin d'établir le caryotype fœtal (analyse de l'ensemble des chromosomes) qui confirmera le résultat et caractérisera l'anomalie pour un conseil génétique adapté.

Pour les autres anomalies chromosomiques rares, elles ne seront recherchées que si la patiente le souhaite, elles feront l'objet d'une consultation de génétique pour la prise en charge ultérieure de la grossesse.

NB : sensibilité clinique de 99,9% et spécificité clinique de 99,94% pour la trisomie 21, 13 et 18. Sensibilité clinique de 99,4% pour les autres aneuploïdies et de 74,1% pour les déséquilibres de plus de 7 Mb.

L'arrêté du 14 décembre 2018 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec l'utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie 21 recommande que le test soit proposé :

Pour un risque de trisomie 21 fœtale compris entre 1/51 et 1/1.000 : évalué par le dépistage combiné du 1^e trimestre (stratégie standard préconisée) ou par les marqueurs sériques seuls au 2^e trimestre

NB : Pour un risque supérieur ou égal à 1/50 soit d'emblée proposé un caryotype fœtal par un prélèvement invasif, le test DPNI pourra cependant être effectué selon la préférence des femmes enceintes.

Pour les grossesses multiples, un antécédent de grossesse avec trisomie 21, un parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant le chromosome 21 (le recours à l'étape des marqueurs sériques étant inutile).

Dans la situation où un ou deux tests consécutifs sont ininterprétables (quel que soit le niveau de risque) un geste invasif à visée diagnostique est recommandé.

Il est rappelé que :

- une épaisseur de la clarté nucale supérieure à 3,5 mm ou la présence de signe d'appel échographique contre indique le test
- dans moins de 0,5% des cas un échec technique peut se produire (notamment en cas de trop faible proportion d'ADNlc, en cas de grossesse multiple ou lors de pathologies placentaires), ceci peut conduire à un retard de diagnostic. Dans ce cas il vous sera proposé soit de réitérer le test, soit d'avoir recours à un geste invasif en fonction de l'indication
- les dysgonosomies (= anomalies des chromosomes sexuels) et les anomalies chromosomiques en mosaïque ne seront pas identifiées.

Par ailleurs ce test a quelques limites qui vous seront exposées lors de la consultation, notamment en cas de mosaïque foeto-placentaire ou de mosaïque fœtale. Il est contre-indiqué en cas de grossesse avec don d'ovocyte, de grossesse multiple (>= 3 fœtus), de traitement par transfusion sanguine dans les 3 mois précédents, thérapie immunitaire, greffe de cellules souches, transplantation ou radiothérapie.

A noter qu'en cas de jumeau évanescent (ou de réduction embryonnaire), un délai de 3 semaines est requis avant le prélèvement.

Le résultat est adressé au prescripteur seul habilité à vous le remettre.

NB : Pour les autres situations dites « non réglementaires » et selon avis des sociétés savantes : âge maternel > 38 ans, grossesses de découverte tardive, absence de dépistage standard du 1^e ou 2^e trimestre, parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant le chromosome 13, antécédent de grossesse avec trisomie 13 ou 18, dépistage primaire et Marqueurs Sériques atypiques, il est défini que le test peut être indiqué