

Le DPNI s'inscrit initialement dans le cadre du dépistage de la trisomie 21 (T21) défini à l'arrêté du 14 décembre 2018. Il doit être proposé aux patientes enceintes d'un fœtus unique et dont le risque de T21 obtenu par les marqueurs sériques maternels (MSM) est compris entre 1/51 et 1/1000. Il peut être aussi choisi par la patiente dont le risque est $> 1/50$ si elle ne souhaite pas faire directement un geste diagnostique invasif (biopsie de trophoblaste ou amniocentèse).

Le DPNI est également proposé directement en cas de grossesse multiple, d'antécédent de grossesse avec T21 et en cas de parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21.

Hors arrêté (et donc hors prise en charge), les sociétés savantes (ACLF, ANPGM, ABA, CNGOF) préconisent également le test sur les indications suivantes :

- en cas d'antécédent de grossesse avec trisomie 13 ou 18
- en cas de parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 13 après conseil génétique
- si le dépistage par les MSM n'a pas pu être réalisé avant 30 semaines incluses
- en cas de profil de MSM évocateurs de trisomie 18 et en l'absence de signes d'appel échographiques
- en cas de calcul de risque inapproprié par bornage du logiciel de calcul et avec un risque proche du seuil de 1/1000

Enfin, le test est réalisable en dépistage primaire à la seule demande de la patiente mais à sa charge.

Initialement prévu pour les trisomies 13, 18 et 21, le test a maintenant la potentialité de dépister d'autres anomalies chromosomiques beaucoup plus rarement observées. Si la patiente le souhaite et signe le consentement en ce sens, lui seront rendues les anomalies connues comme pouvant avoir un impact pour le fœtus et /ou la mère : les trisomies 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16 et 22 ainsi que la présence de délétions ou duplications de grande taille éventuellement observées sur un ou plusieurs chromosomes.

RETOUR DES RESULTATS & INTERPRETATION

Pour une grossesse monofoetale, la sensibilité du test varie entre 74 % et 99,9 % selon l'anomalie recherchée. Pour la T21, elle est > 99 %. La spécificité est $\geq 99,9\%$ pour les trisomies 13, 18 et 21. Pour les grossesses multiples, les performances sont du même ordre de grandeur (sensibilité de 96,4 % pour la T21) mais moins précisément évaluées (*Données Illumina*).

Ces performances signifient qu'en cas de résultat négatif, la probabilité que le fœtus soit atteint d'une trisomie est quasi nulle. Par contre, en cas de test positif, la probabilité que le fœtus soit atteint est très élevée, mais seule une confirmation par un geste invasif permettra d'affirmer l'anomalie.

Indépendamment de toute anomalie chromosomique, il est possible qu'un résultat puisse ne pas être obtenu. Dans ces cas rares, il sera proposé de recommencer le test à distance, sur une nouvelle prise de sang. Si l'échec se confirmait, un geste diagnostique invasif sera proposé.

Le résultat sera adressé au prescripteur qui est seul habilité à le remettre à la patiente (loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique).

Le délai d'obtention des résultats est de 5 à 10 jours ouvrés à réception de l'échantillon par le laboratoire.

DEPISTAGE PRENATAL NON INVASIF DES TRISOMIES
13, 18 & 21 SUR ADN FŒTAL LIBRE CIRCULANT

ATTESTATION D'INFORMATION & CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE

Je soussignée atteste avoir reçu, du médecin, de la sage-femme ou du conseiller en génétique sous la responsabilité du médecin généticien (nom, prénom) au cours d'une consultation en date du des informations sur l'examen portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel dont je souhaite bénéficier portant notamment sur :

- Les caractéristiques des trisomies 13, 18 et 21 ainsi que les modalités de prise en charge des personnes porteuses de ces pathologies ;
- Le fait que cet examen a pour but de préciser le risque que le fœtus soit atteint de trisomie 13, 18 ou 21 mais que seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de la trisomie 13, 18 ou 21 ;
- Le fait qu'une prise de sang sera réalisée.

Il m'a été expliqué que :

- Si l'ADN provenant des chromosomes 13, 18 ou 21 est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint de trisomie 13, 18 ou 21 ;
- Le résultat est soit positif soit négatif, mais il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de trisomie 13, 18 ou 21 ;
- Le résultat me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal ;
- Si le résultat est négatif, cela signifie que cet examen n'a pas décelé d'anomalie. Dans cette situation la possibilité que le fœtus soit atteint de trisomie 13, 18 ou 21 est très faible mais pas totalement nulle ;
- Si le résultat est positif, la présence d'une trisomie 13, 18 ou 21 chez le fœtus est très probable mais pas certaine. Un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal) me sera alors proposé afin d'établir le caryotype du fœtus pour confirmer (ou infirmer) le résultat du dépistage à partir de la prise de sang ;
- Parfois, en cas d'échec technique sur la première prise de sang, une seconde me sera proposée pour recommencer l'examen portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel ;
- Dans de rares cas, l'examen de l'ADN fœtal libre dans le sang maternel ne donnera pas de résultat et le praticien me présentera les options possibles.

Je consens à la réalisation de l'examen portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical. Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer l'examen. Le laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé dans lequel exerce le praticien ayant effectué l'examen conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Cet examen peut éventuellement révéler d'autres affections que les trisomies 13, 18 ou 21. Il peut s'agir d'anomalies de la structure (délétions/duplications ≥ 7 Mb) ou du nombre de chromosomes (trisomies 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16 et 22). Elles sont très rares mais peuvent avoir des conséquences pour ma santé ou celle du fœtus.

Je souhaite être informée d'une telle suspicion d'anomalie chromosomique OUI NON

La partie de mon prélèvement non utilisée après ce test pourra être intégrée dans des études scientifiques sans bénéfice ni préjudice pour moi. Les données me concernant seront protégées grâce à une anonymisation totale.

Je consens à l'utilisation de mon sérum pour d'éventuelles études OUI NON

Date & signature de la patiente :

Attestation de consultation du prescripteur

Je, soussigné(e), certifie avoir informé la patiente susnommée ou son représentant légal sur les caractéristiques de la (des) maladie(s) recherchée(s), les moyens de la (les) diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, le stockage de son prélèvement, et avoir recueilli le consentement de la patiente ou de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R1131-4 & 5).

Date, signature & cachet du prescripteur :