

LE DEPISTAGE PRENATAL NON INVASIF (DPNI)

DES ANEUPLOÏDIES

Dr Gilles Renom
Institut de Biochimie et Biologie Moléculaire
Pôle de Biologie Pathologie Génétique, CHU de Lille



Depuis l'arrêté du 14 décembre 2018, le dépistage prénatal non invasif de la Trisomie 21 (T21) ou test ADNlc a pris pleinement sa place dans le dépistage de la T21 fœtale chez les femmes enceintes.

Il est proposé et pris en charge pour :

- les patientes ayant un risque calculé de T21 par les marqueurs sériques (MSM) $\geq 1/1000$
- les grossesses multiples
- les couples dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant le chromosome 21
- les patientes ayant déjà eu une grossesse avec T21.

Des indications alternatives ont été proposées par certaines sociétés savantes (ACGLF, ANPGM, CNGOF, ABA) et sont également recevables après contact avec le laboratoire exécutant.

Aujourd'hui, le DPNI évolue avec la nouvelle version de l'analyse proposée par la société Illumina. Outre l'automatisation de la phase pré-analytique, il est possible de dépister, en plus des 3 trisomies les plus fréquentes (13, 18 et 21), les trisomies suivantes : T2, T8, T9, T12, T14, T15, T16 et T22 qui présentent un intérêt pour la grossesse en cours. A ces aneuploïdies, il est également possible de mettre en évidence des anomalies de structure (délétion ou duplication), d'une taille supérieure à 7 mégabases, portant sur l'ensemble des chromosomes.

Pour toutes ces nouvelles anomalies qui ne se rencontrent qu'exceptionnellement, les performances analytiques (sensibilité, spécificité, valeur prédictive positive) sont encore mal établies mais, à ce jour, la vaste majorité de celles qui ont été dépistées ont pu être confirmées par le geste diagnostique.

Les patientes, après information, pourront choisir de n'être informées que pour les trisomies 13, 18 & 21 ou d'élargir leur dépistage aux autres aneuploïdies et anomalies de structure. Pour ce faire, les formulaires d'information, de consentement & d'accompagnement du prélèvement changent (cf. ci-dessous).

En pratique :

Le prélèvement se fait sur **tube Streck®**, à priori après les MSM ou, si possible, après 14 semaines d'âge gestationnel pour les grossesses gémellaires.

(Tube Streck® commandable sur notre site à l'aide de la fiche Demande de matériel :

https://biologiepathologie.chu-lille.fr/fichiers/504_LOG-FE-EXT-0015_0%20Demande%20de%20mat%C3%A9riel.pdf)

Il ne doit être **ni centrifugé, ni congelé** et doit être acheminé dans les 3 jours au laboratoire exécutant.

Le délai de rendu des résultats est de 7 à 10 jours ouvrés après réception.

Le **prélèvement sera obligatoirement accompagné** du formulaire dédié, d'une prescription et du formulaire de consentement signé par la patiente et le prescripteur.

Ces formulaires sont téléchargeables sur le site du Centre de Biologie :

https://biologiepathologie.chu-lille.fr/fichiers/299_SIL-FE-CBP-2317_0%20Bon%20demande%20DPNI.pdf

https://biologiepathologie.chu-lille.fr/fichiers/300_SIL-FE-CBP-2522_0%20consentement%20C3%A9clair%C3%A9%20DPNI.pdf

https://biologiepathologie.chu-lille.fr/fichiers/120_Depistage_Trisomie_Dec2018.pdf

Tarification : acte 4087 (ou acte 4088 en cas de vérification) B1344