

DPNI en pratique, réglementations et prescription

Pr R. Favre
CMCO-HUS

Dépistage

- **Dépistage 1ère intention : risque combiné du 1er trimestre.**
 - Le dépistage de référence est réalisé par le risque combiné du 1er trimestre : mesure de la clarté nucale + marqueurs sériques entre 11 SA et 13 SA et 6 jours.
 - Document de consentement adapté depuis janvier 2019.

Document de consentement



EVALUATION DU RISQUE DE TRISOMIE 21 FŒTALE par dépistage combiné du 1er trimestre avec utilisation des

PRESCRIPTEUR Romain Favre Romain Favre Site du CMCO	FILIERE CPDPN	ECHOGRAPHISTE Romain Favre N° d'agrément : 6714009000132
--	----------------------	---

ROMAIN FAVRE, au cours d'une consultation en date du 07/03/2019, des informations sur l'examen des marqueurs sériques maternels dont je souhaite bénéficier portant notamment sur :
les caractéristiques de la Trisomie 21 ainsi que les modalités de prise en charge des personnes porteuses de la trisomie 21; le fait que cet examen permette d'évaluer le risque que l'enfant à naître soit atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21;
Les modalités de cet examen :
une prise de sang est réalisée au cours d'une période précise de la grossesse ;
un test de risque de trisomie 21 est effectué ; il prend notamment en compte les données de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et utilisables.

- si le risque est $f < 1/1000$, il est considéré comme suffisamment faible pour arrêter cette procédure de dépistage et poursuivre une surveillance simple de la grossesse même s'il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection;
- si le risque est compris entre $1/51 - 1/1000$: un examen de dépistage portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel sera proposé pour compléter le dépistage;
- si le risque est $> 1/50$, la réalisation d'un caryotype foetal à visée diagnostique me sera proposé d'emblée. Cet examen nécessite un prélèvement dit invasif (de liquide amniotique, de villosités chorales ou de sang foetal). Seul le résultat du caryotype foetal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection.

N° RPPS

N° Agrément Echo



A Schiltigheim, le 07/03/2019
La patiente : DE PAU Aurelie

Le Médecin : Romain Favre

N° RPPS

N° Agrément Echo



10002431921

6714009000132

Signature de la patiente :

Signature du médecin :

Antécédents de trisomie 21 :	non	Centrifugation à :	h
Origine géographique :	caucasien	Cachet du laboratoire préleveur	
FIV :	Don d'ovocytes : Age de la donneuse :		

Numéro de sécurité sociale : 282066748244324 Organisme payeur :

Document de consentement



EVALUATION DU RISQUE DE TRISOMIE 21 FŒTALE par dépistage combiné du 1er trimestre avec utilisation des marqueurs sériques maternels

Prélèvement à faire parvenir au Laboratoire de Biochimie et Biologie moléculaire UF 1321
Plateau technique de Biologie du Nouvel Hôpital Civil de Strasbourg

PRESCRIPTEUR
Romain Favre Romain Favre

FILIERE CPDPN

ECHOGRAPHISTE
Romain Favre

RENSEIGNEMENTS POUR LE CALCUL DE RISQUE

POUR LE LABORATOIRE

Nom Prénom : DE PAU Aurelie



7130932382 Prélever sur tube sec

Nom de Jeune fille : MILLIERE Date de naissance : 18/06/1982

Téléphone : 06.29.86.54.82

Entre 11+0 - 13 + 6 j

Adresse : 26 ROUTE DE STRASBOURG

67130 SCHIRMECK

Centrifuger dans un délai de 6 h

Poids de la patiente : **80 kg** Date début de grossesse : 16/08/2018

Conserver et acheminer à 4 °

Nb de foetus : Grossesse unique

Nom et qualité du préleveur :

Echographie du : 26/10/2018

CRL : **54 mm**

Clarté nucale : **1,2 mm**

Tabac :

non

Date du prélèvement :

Antécédents de diabète :

non

Prélèvement à : h

Antécédents de trisomie 21 :

non

Centrifugation à : h

Origine géographique :

caucasien

Cachet du laboratoire préleveur

FIV :

Don d'ovocytes : Age de la donneuse :

Dépistage 1ère intention

A défaut, si le dépistage de 1er trimestre n'a pas eu lieu :

- Les marqueurs sériques seuls du 2ème trimestre entre 14 SA et 17 SA et 6 jours (**Plutôt à partir de la 15^{ème} semaine**).
- **Le risque séquentiel, marqueurs sériques du 2ème trimestre + mesure de la clarté nucale au 1er trimestre, n'est plus réalisé. Le risque sera estimé avec les seuls marqueurs du 2^{ème} trimestre plutôt au delà de 15 semaines .**
- **Trop faible sensibilité**

Dépistage 2ème intention ou 1ère intention avec cas particulier : ADN Ic (DPNI)

**ADN Ic (DPNI) pris en charge pour les indications suivantes
B1344 (soit 362.88)**

- **MSM compris entre 1/51 et 1/1000**
- **Patiente avec MSM \geq 1/50 préférant un ADN Ic à un prélèvement invasif**
- **Grossesse gémellaire**
- **Antécédent de grossesse avec Trisomie 21**
- **Parent porteur d'une translocation robertsonnienne impliquant un chromosome 21**

Document de consentement

Unité de Cytogénétique chromosomique et moléculaire UF6446
Nouvel Hôpital Civil

1 place de l'Hôpital
67091 Strasbourg cedex
Fax : +33(0)3 69 55 18 94

Dépistage des trisomies 13, 18 et 21 par analyse de l'ADN fœtal circulant Document d'information et de consentement

Le test qui vous est proposé consiste à analyser les fragments d'ADN provenant de

RECOMMANDATIONS POUR LA REALISATION DU TEST

Ce test génétique est proposé aux patientes situées dans un groupe à risque selon les recommandations suivantes :

1. Patientes situées dans un groupe à risque après évaluation des marqueurs sériques maternels :
 - a. Dépistage combiné au 1er trimestre (joindre la copie du résultat) > 1/1000
 - b. Dépistage séquentiel intégré au 2eme trimestre (joindre la copie du résultat) > 1/1000
 - c. Dépistage au 2eme trimestre par les marqueurs sériques seuls > 1/1000
(joindre la copie du résultat)
2. Antécédent de grossesse avec trisomie 13, 18 ou 21 (joindre la copie du résultat)
3. Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 13 ou 21 (joindre la copie du résultat)
4. Grossesse gémellaire sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique (joindre la copie du compte rendu échographique)
5. Age maternel supérieur ou égal à 38 ans pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier du dosage des marqueurs sériques

Document de consentement

Unité de Cytogénétique chromosomique et moléculaire UF6446
Nouvel Hôpital Civil

1 place de l'Hôpital
67091 Strasbourg cedex
Fax : +33(0)3 69 55 18 94

Les laboratoires de Diagnostic Génétique
UF 1420 responsable de service Pr Jamel Chelly

Dépistage des trisomies 13, 18 et 21 par analyse de l'ADN foetal circulant Document d'information et de consentement

Madame,

Le test qui vous est proposé consiste à analyser les fragments d'ADN provenant de votre (vos) fœtus et qui sont présents dans votre plasma. Bien qu'il s'agisse d'un test génétique, l'objectif n'est pas d'analyser le génome du fœtus mais de mettre en évidence un excès de matériel chromosomique afin de détecter si votre fœtus est porteur d'une trisomie 13, 18 ou 21.

Ce test ne doit pas être assimilé à un caryotype foetal (analyse de l'ensemble des chromosomes) qui ne peut être obtenu qu'après biopsie de villosités choriales (placenta) ou amniocentèse (liquide amniotique). Il ne détecte pas les maladies génétiques (exemple: mucoviscidose).

RECOMMANDATIONS POUR LA REALISATION DU TEST

Ce test génétique est proposé aux patientes situées dans un groupe à risque selon les recommandations suivantes :

1. Patientes situées dans un groupe à risque après évaluation des marqueurs sériques maternels :
 - a. Dépistage combiné au 1er trimestre (joindre la copie du résultat) > 1/1000
 - b. Dépistage séquentiel intégré au 2eme trimestre (joindre la copie du résultat) > 1/1000
 - c. Dépistage au 2eme trimestre par les marqueurs sériques seuls > 1/1000

Contre-indications :

Selon les recommandations des sociétés savantes françaises et du comité national d'éthique, ce test n'est pas recommandé en présence de signe(s) d'appel échographique(s) ni en cas de clarté nucale supérieure ou égale à 3,5 mm.

Document de consentement

INTERPRETATION

Ce test est un test de dépistage :

Il ne détecte pas tous les cas de trisomie 13,18 et 21 mais présente une excellente sensibilité (> 99 % pour la trisomie 21, et > 98 % pour la trisomie 13 et 18, données Illumina). Il existe également des résultats faussement positifs (0,2 % des cas).

Illumina). Il existe également des résultats faussement positifs (0,2 % des cas).

Ainsi, un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est porteur d'une trisomie 13, 18 ou 21 : tout résultat positif doit impérativement être confirmé par un test invasif (nécessitant une ponction fœtale) indispensable pour affirmer le diagnostic.

telles que les translocations déséquilibrées, les délétions et duplications ne sont pas détectées.

Un résultat négatif n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint d'une des anomalies recherchées.

ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT DE LA FEMME

Le taux d'échec de ce test est limité : une absence de résultat n'est observée que dans environ 0,2 % des cas, essentiellement chez des femmes ayant un indice de masse corporelle très élevé.

personnes porteuses de trisomie 21;

- le fait que cet examen a pour but de préciser le risque que le fœtus soit atteint de trisomie 21 mais que seul le résultat du caryotype permettra de confirmer ou non l'existence de la trisomie 21;
- le fait qu'une prise de sang sera réalisée

Document de consentement

Il m'a été expliqué que :

- si l'ADN provenant du chromosome 21 est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint de trisomie 21;

- 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 21 est très faible mais pas totalement nulle;

- si le résultat est positif, la présence d'une trisomie 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;

le fœtus pour confirmer (ou infirmer) le résultat du dépistage à partir de la prise de

- 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.

Document de consentement

Dépistage prénatal non invasif de la Trisomie 13, 18 et 21
Analyse de l'ADN plasmatique maternel

RENSEIGNEMENT CLINIQUE ET ECHOGRAPHIQUE

Poids : 49 kg

Taille : 163 cm

LCC : 50 mm

Clarté : 2,6 mm Absence de malformation à l'écho

Date début Grossesse : 02/08/2018

Grossesse obtenue par fécondation in vitro :

oui

non

Nombre d'embryons 1 2 3

Jumeau évanescent : oui non

Si grossesse gémellaire :

Nombre d'embryons 1 2 3

Si grossesse gémellaire :

PRELEVEMENT SANGUIN

Prélèvement : Initial - Contrôle Date du prélèvement :

Heure :

N° client : 16251 Q

Facturation patiente : Non

Partie réserve au Laboratoire

Document de consentement

Dépistage prénatal non invasif de la Trisomie 13, 18 et 21 Analyse de l'ADN plasmatique maternel

*UF de Cytogénétique Moléculaire et Chromosomique, NHC
Secrétariat : 03 69 55 02 77*

FEUILLE DE DEMANDE D'EXAMEN

PATIENTE

MEDECIN PRESCRIPTEUR

Nom Prénom : MULLER Edwina
Nom de Jeune Fille :
Né (e) le : 29/05/1988
Adresse : 29 A RUE PRINCIPALE
57400 SCHNECKENBUSCH

Nom opérateur : Romain Favre
CMCO-HUS Schiltigheim
Signature :

Gynécologue de la patiente : FAVRE Romain

RENSEIGNEMENT CLINIQUE ET ECHOGRAPHIQUE

INDICATION

Dépistage combiné 1er trimestre

Risque : 1/ 512

Prélèvement : Initial - Contrôle Date du prélèvement : Heure :
N° client : 16251 Q
Facturation patiente : Non

INDICATION

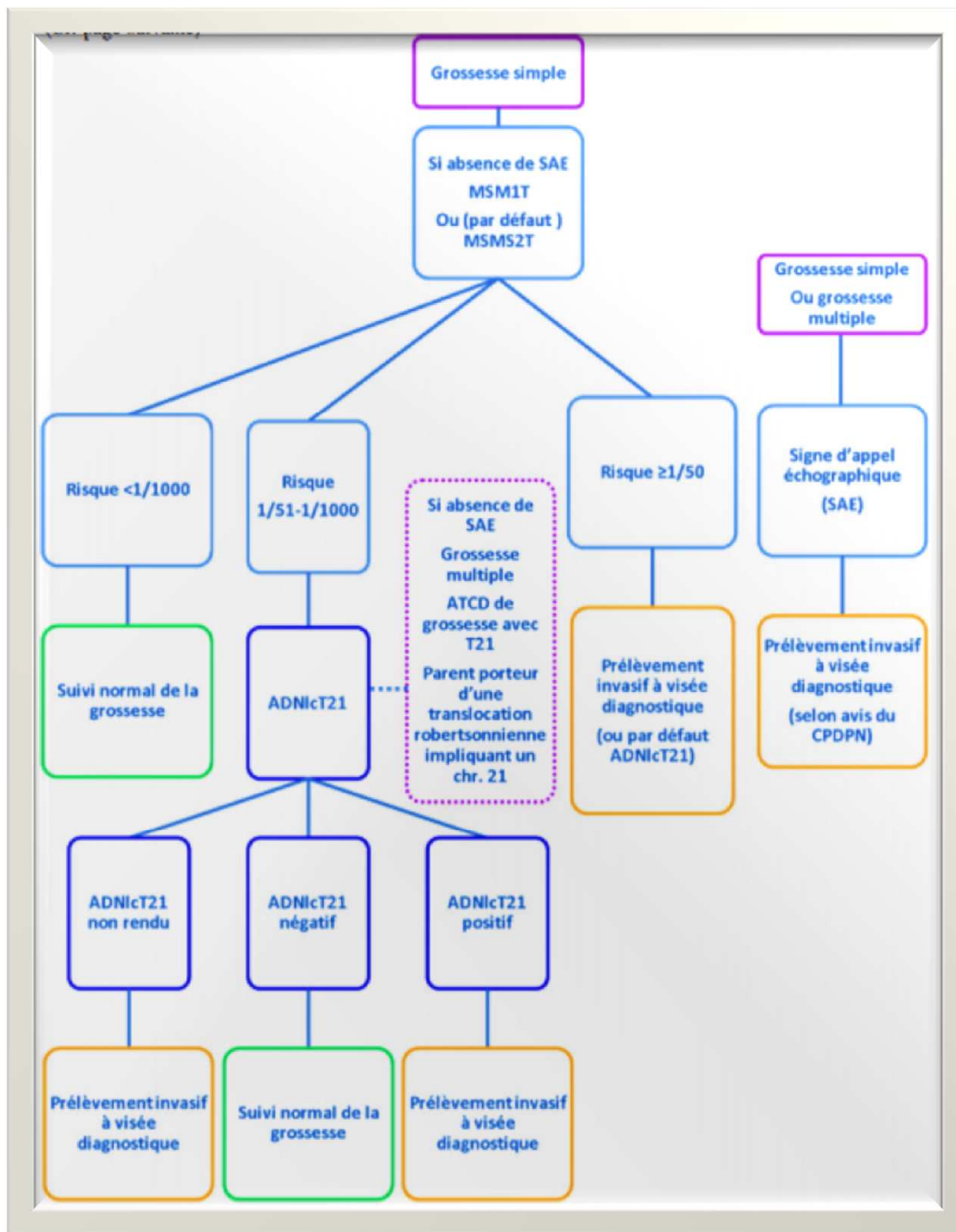
Dépistage combiné 1er trimestre

Risque : 1/ 512

Partie réserve au Laboratoire

Après accord avec un CPDPN prescription d'un ADN Ic (DPNI)

- **MSM tardifs (Robert Debré) > 1/1.000**
 - **MSM atypiques (PAPP-A < 0.3 MoM seulement)**
 - **Antécédent de grossesse avec Trisomie 13 ou Trisomie 18**
 - **Parent porteur d'une translocation robertsonnienne impliquant le chromosome 13 ou 18**
-
- **Pas de financement prévu par la Caisse d'assurance**
 - **Renseignement pris à l'HAS, à la DGS et à la Caisse**
 - **Organisation locorégionale, financement par les RIHN**



Le caryotype prénatal est pris en charge dans les indications suivantes :

B1250 soit (392 euros)

soumis à entente préalable avec le ou les comptes rendus d'examen(s) antérieur(s)

- **ADN Ic positif pour la Trisomie 21**
- **ADN Ic non exploitable (2 examens consécutifs)**
- **MSM T1 ou T2 $\geq 1/50$**
- **Anomalie chromosomique parentale**
- **ATCD pour le couple de grossesse avec caryotype anormal**
- **Signe d'appel échographique, y compris en cas de clarté nucale $\geq 3,5$ mm**
- **Age de la patiente sup à 38 ans sans dépistage, à titre exceptionnel en stipulant l'absence de dépistage antérieur**

En cas l'amniocentèse la FISH interphasique est prise en charge dans les indications suivantes :

(B500, 135 euros)

- **Signe d'appel échographique**
- **MSM T1 ou T2 ≥ 50 ,**
- **ADN Ic positif pour la Trisomie 21**
- **ADN Ic non exploitable. (2 examens consécutifs)**

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

https://www.legifrance.gouv.fr/jo_pdf.do?id=JORFTEXT000037833062

Arrêté du 14 décembre 2018 pris en application de l'article R. 2131-2-3 du code de la santé publique

https://www.legifrance.gouv.fr/jo_pdf.do?id=JORFTEXT000037833086

Arrêté du 14 décembre 2018 modifiant l'arrêté du 14 janvier 2014 fixant le modèle des documents mentionnés au III de l'article R. 2131-2 du code de la santé publique

https://www.legifrance.gouv.fr/jo_pdf.do?id=JORFTEXT000037833049

Décision du 19 avril 2018 de l'Union nationale des caisses d'assurance maladie relative à la liste des actes et prestations pris en charge par l'assurance maladie paru au journal officiel le 27 décembre 2018

https://www.legifrance.gouv.fr/jo_pdf.do?id=JORFTEXT000037856379

CONCLUSION