

# **Notice d'information concernant le Dépistage Prénatal Non-Invasif de la trisomie 21 (Test sur ADN foetal libre circulant dans le sang maternel : ADN LC T21)**

Il nous semble important, qu'avant toute prescription d'un dépistage prénatal non-invasif de la trisomie 21, ces informations vous soient transmises et expliquées par le médecin qui propose l'analyse afin de vous aider à mieux comprendre les résultats obtenus.

## **Qu'est-ce que Dépistage Prénatal Non-Invasif de la trisomie 21 (DPNI) ?**

La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente et est la première cause de déficience intellectuelle d'origine génétique. Elle est due à la présence d'un chromosome 21 supplémentaire dans les cellules. Le DPNI permet de dépister la trisomie 21 foetale grâce à la présence d'ADN foetal libre circulant dans le plasma maternel et grâce à la technique de séquençage haut-débit. Lors de la grossesse, des fragments d'ADN du fœtus sont libérés dans le sang de la mère. Le sang maternel contient donc un mélange d'ADN de la mère et du fœtus. La technologie de séquençage haut-débit permet de compter et de déterminer l'origine chromosomique de chacun de ses fragments d'ADN. Un excès de fragments issus du chromosome 21 indique un risque très important de trisomie 21 foetale.

## **Comment est réalisé le DPNI ?**

Le DPNI n'est réalisé que dans certaines situations. Il nécessite une simple prise de sang à partir de 12 semaines d'aménorrhée. Cette prise de sang est faite chez la mère et ne comporte donc pas de risque pour le fœtus.

## **Quels sont les avantages du DPNI ?**

Le DPNI est un test de **dépistage** très performant. Il permet de détecter plus de 99% des trisomies 21 fœtales et donne un résultat faussement alarmant dans moins de 1% des cas.

## **Quelles sont les limites du DPNI ?**

Le test de DPNI n'est pas fiable à 100% et ne permet pas de faire le diagnostic de certitude de trisomie 21. En cas de résultat positif, un prélèvement invasif (ponction de villosités choriales ou de liquide amniotique) pour réaliser le caryotype foetal est nécessaire afin de confirmer le résultat. En cas de résultat négatif, le suivi échographique habituel de la grossesse reste inchangé.

Le test proposé ici ne détecte que la trisomie 21. Il n'est pas fiable pour détecter d'autres anomalies chromosomiques.

Par conséquent, l'existence d'un Signe d'Appel Echographique est une contre-indication à la réalisation du test. Le DPNI ne peut pas détecter les anomalies en mosaïques (anomalie chromosomique présente seulement dans une partie des cellules fœtales) ou les autres anomalies génétiques comme les mutations dans des gènes.

Le taux d'échec est très bas, et surtout dû à une quantité d'ADN foetal insuffisante. Dans ce cas, un 2<sup>nd</sup> prélèvement sanguin ou un prélèvement invasif pourra vous être proposé.

## **Est-ce que le DPNI peut détecter d'autres anomalies que la trisomie 21 ?**

Dans certains cas, le test peut faire suspecter d'autres anomalies chromosomiques déséquilibrées. Ces anomalies peuvent provenir de l'ADN foetal ou maternel. Dans ce cas, le médecin pourra vous en informer et vous en expliquer les conséquences possibles, si vous le souhaitez.

## **Quel est le coût du DPNI ?**

Le DPNI n'est pas pris en charge par la Sécurité Sociale dans certaines conditions. Son coût est de 362,88 €.

## **Combien de temps faudra-t-il pour avoir le résultat ?**

Le résultat est disponible dans un délai de 10 à 15 jours après le prélèvement.

## **En conclusion**

Le DPNI permet de dépister une trisomie 21 foetale à partir de fragments d'ADN foetaux présents dans le sang maternel. Il nécessite une simple prise de sang. Il s'agit d'un test de dépistage et il ne permet pas de faire le diagnostic de certitude. Un résultat positif va nécessiter une confirmation par un prélèvement invasif. Une consultation vous sera proposée pour que le résultat vous soit expliqué et que les analyses complémentaires soient réalisées si nécessaire. Si vous avez des interrogations sur cette analyse, les médecins, sage-femmes et conseillers en génétique sont à votre disposition pour répondre à vos questions.