

## DEPISTAGE PRENATAL NON INVASIF DE LA TRISOMIE 21 SUR L'ADN FŒTAL CIRCULANT

### INFORMATION SUR LE DEPISTAGE PRENATAL NON INVASIF (DPNI)

Le DPNI consiste à analyser les fragments d'ADN fœtal qui sont présents dans le sang maternel pendant la grossesse. L'objectif n'est pas d'analyser le génome du fœtus mais seulement d'évaluer la proportion relative du chromosome 21 afin de mettre en évidence si le fœtus est porteur d'une trisomie 21.

- Il ne remplace pas l'échographie du 1er trimestre qui doit être effectuée au préalable afin de permettre la datation précise de la grossesse, sa bonne évolutivité, la mesure de la clarté nucale & la détection d'éventuelles malformations fœtales.
- Ce test nécessite une simple prise de sang sans aucun risque pour le fœtus. Elle sera réalisée après 11 semaines d'aménorrhée (idéalement après le calcul de risque de trisomie 21 par les marqueurs sériques) &, si possible, après 14 semaines pour les grossesses gémellaires.
- Ce test ne doit pas être assimilé à un caryotype fœtal (analyse de l'ensemble des chromosomes) qui ne peut être obtenu qu'après biopsie de villosités chorales ou amniocentèse.
- La prescription est réalisée par un médecin, une sage-femme ou un conseiller en génétique au cours d'une consultation adaptée

### LES INDICATIONS DU DPNI

Le DPNI est préconisé & pris en charge pour le dépistage de la trisomie 21 fœtale. Les patientes éligibles au DPNI sont les suivantes :

- Grossesse à risque accru de trisomie 21 :
  - risque  $\geq$  à 1/1000 par les marqueurs sériques maternels (MSM)
  - antécédent de grossesse avec trisomie 21.
  - parent porteur d'une translocation robertsonnienne impliquant le chromosome 21.
- Grossesse gémellaire

Toute autre demande de DPNI pourra être discutée avec le biologiste en charge de l'analyse.

En revanche, le DPNI n'est pas recommandé en présence de signe(s) d'appel(s) échographique(s) ni en cas de clarté nucale (CN) supérieure ou égale à 3,5 mm.

### RETOUR DES RESULTATS & INTERPRETATION

Pour la trisomie 21, la sensibilité de ce test est de 99.14 % et la spécificité de 99.94 %.

Pour la trisomie 18, la sensibilité de ce test est de 98.31 % et la spécificité de 99.90 %.

Pour la trisomie 13, la sensibilité de ce test est de 98.15 % et la spécificité de 99.95 % (*Données Illumina - 2014*).

Ces données 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, une confirmation par un geste invasif permettra seule d'affirmer la présence d'une anomalie chromosomique fœtale.

Dans moins de 1% des cas, un résultat ne pourra être rendu. Selon les cas, il sera proposé à la patiente soit de réitérer le test (2 à 3 semaines après le 1<sup>er</sup> prélèvement) soit d'avoir recours sans attendre à un geste invasif.

Le résultat est 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 .

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 foetal libre circulant dans le sang maternel dont je souhaite bénéficier portant notamment sur :

- les caractéristiques de la trisomie 21 ainsi les modalités de prise en charge des personnes porteuses de trisomie 21 ;
- le fait que cet examen a pour but de préciser le risque que le foetus soit atteint de trisomie 21 mais que seul le résultat du caryotype foetal permettra de confirmer ou non l'existence de la trisomie 21 ;
- le fait qu'une prise de sang sera réalisée.

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 foetus soit atteint de trisomie 21 ;
- le résultat est soit positif soit négatif, mais il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de trisomie 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 foetus 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 foetus est très probable mais pas certaine. Un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang foetal) me sera alors proposé afin d'établir le caryotype du foetus 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 foetal libre circulant dans le sang maternel ;
- dans de rares cas, l'examen de l'ADN foetal libre dans le sang maternel ne donnera pas de résultat et le praticien me présentera les options possibles.

J'ai été informée que cet examen n'est pas prévu pour révéler d'éventuelles autres affections que la trisomie 21.

Je consens à la réalisation de l'examen portant sur l'ADN foetal 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.

Date: .....  
*Signature du prescripteur* *Signature de la patiente*

- Par ailleurs, le test proposé au CHU de Lille dépiste également la trisomie 13 & la trisomie 18
  - 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 la réalisation du Dépistage Prénatal Non Invasif des trisomies 13 & 18  
 Je consens à l'utilisation de mon sérum pour d'éventuelles études

Date : ...../...../..... *Signature de la patiente*