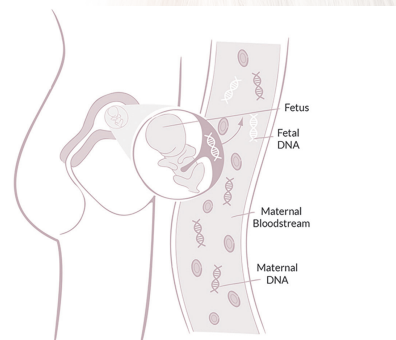


Nouveau test génétique non invasif de la trisomie 13,18,21 fœtales (Diagnostic Prénatal Non Invasif - DPNI)

Informations cliniques

Introduction

La découverte de l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel date de 1997. La fraction fœtale produite par les cellules trophoblastiques est de 5-10 % de l'ADN circulant total et disparaît rapidement après la naissance. Le test **DPNI** est un test de **Diagnostic Prénatal Non Invasif** effectué sur le sang maternel pour détecter chez le fœtus les anomalies chromosomiques les plus fréquentes comme la trisomie 21 (le syndrome de Down), la trisomie 18 (le syndrome d'Edwards) et la trisomie 13 (le syndrome de Patau).



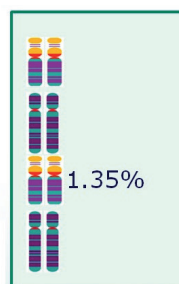
Nature du test

Ce test consiste à analyser les fragments d'ADN par des techniques d'amplification génique provenant du (ou des) fœtus présent dans le sang maternel pendant la grossesse. Il **s'effectue à partir de 10 semaines d'aménorrhée jusqu'au terme**. L'objectif est d'évaluer la proportion relative de chacun des chromosomes 13, 18 et 21, ceci permettant de mettre en évidence l'excès de matériel chromosomique observé quand le foetus est porteur d'une trisomie 13, 18 ou 21.

Indications

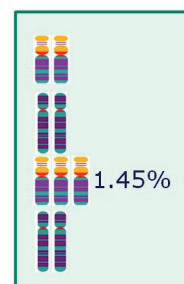
- Marqueurs sériques maternels indiquant un risque élevé (>1/250) sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure au 95^{ème} percentile) ou autre anomalie échographique.
- Age maternel isolé supérieur à 35 ans.
- Grossesse gémellaire sans hyperclarté nucale ou autre anomalie échographique.
- Antécédents de grossesse avec aneuploïdie fœtale.
- Présence d'une translocation robertsonienne impliquant les chromosomes 13 ou 21 chez l'un des parents.

Fœtus euploïde



1.35%

Fœtus T21



1.45%

90 ADN Maternel 21
10 ADN Fœtal 21

90 ADN Maternel 21
15 ADN Fœtal 21

Limitations du test

Le DPNI n'est pas effectué en cas :

- d'anomalies anatomiques fœtales vues sur échographie.
- d'anomalies chromosomiques qui ne peuvent être détectées par le test DPNI (ce n'est pas un caryotype).
- de mosaïcisme (où seulement une fraction des cellules est trisomique).
- de microdélétions ou microduplications.
- d'anomalies monogéniques (comme la mucoviscidose ou le syndrome de l'X fragile).
- d'un poids maternel >100 kg avant la grossesse (la fiabilité du test est diminuée dans plus d'une grossesse sur 10).
- de risque bas chez les femmes enceintes dans une population normale (très peu de données)

Nouveau test génétique non invasif de la trisomie 13,18,21 fœtales (Diagnostic Prénatal Non Invasif - DPNI)

Informations cliniques

Intérêt du test

Moins de risques pour le fœtus :
L'amniocentèse et la biopsie de trophoblaste permettent de confirmer ou le plus souvent d'infirmar une anomalie chromosomique mais au prix de fausses couches dans 0.5% à 1% des cas.

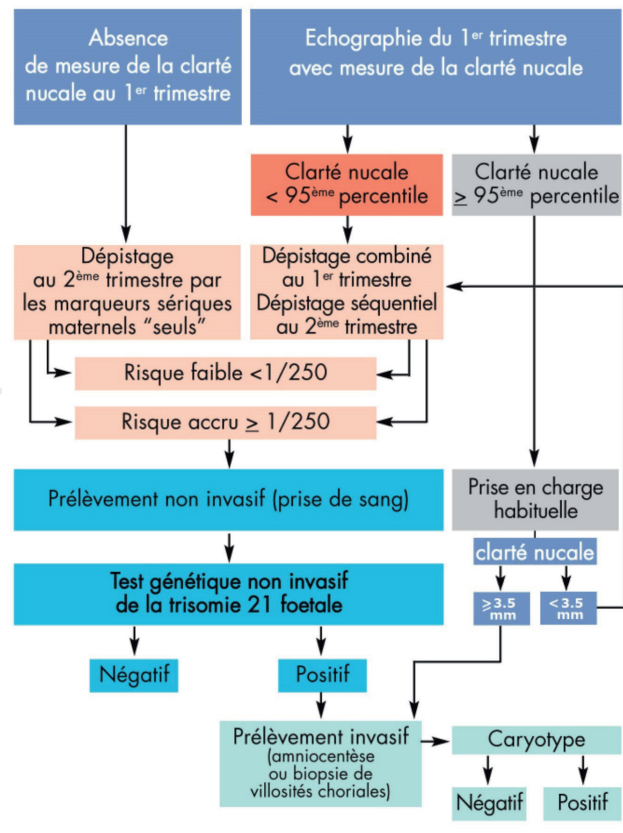
Fiabilité du test

L'ADN fœtal circulant est le meilleur bio-marqueur actuel de la trisomie 21 fœtale et autres aneuploïdies.

Trisomie	Sensibilité (%)	Spécificité (%)
21	99,1-100	99,7-100
18	97,2-100	99,7-100
13	78,6-91,7	99,1-100

Le taux de faux positif s'est révélé 25 fois plus faible avec le dépistage par ADN fœtal par rapport aux tests classiques (5% > 0.2%).

Stratégie



Mode de prélèvement



- Il est indispensable de contacter le laboratoire qui vous fournira les formulaires obligatoires reprenant la prescription du médecin et le consentement à signer par la patiente.
- La patiente ne doit pas être à jeun.
- Le prélèvement nécessite deux tubes spéciaux (tube Streck 2 x 10 mL).
- Le laboratoire ainsi que nos centres principaux effectuent ces prélèvements du lundi au jeudi. Si le prélèvement est effectué par vos soins, conservez-le réfrigéré (2-8°C) et celui-ci doit nous parvenir endans les 24h (également du lundi au jeudi).
- Le délai de réponse est de +/- 10 jours ouvrables.
- Le résultat est répondu « Positif » ou « Négatif ».
- Le coût est actuellement à charge de la patiente.

Conclusion

Le test DPNI est effectué sur le sang de la femme enceinte qui contient du matériel génétique (ADN) du fœtus. Cet ADN peut être utilisé pour détecter des anomalies chromosomiques chez le fœtus comme le syndrome de Down. La recherche d'ADN fœtal est bien plus fiable que les tests classiques dans la population générale des femmes enceintes (d'autre part ce test ne remplace pas les marqueurs sériques ni l'échographie fœtale).

Il représente une avancée considérable dans la détection de certaines anomalies chromosomiques (13, 18, 21) présentées par le fœtus et permet ainsi d'éviter des amniocentèses comportant un risque non négligeable de fausse couche.

Néanmoins un résultat positif doit être contrôlé par une amniocentèse.