

DU NOUVEAU POUR LE DÉPISTAGE PRÉNATAL NON INVASIF DE LA TRISOMIE 21

- Le dépistage de la trisomie 21 est désormais pris en charge par l'Assurance Maladie* sous le nom de test ADNICT21
- Ce test est proposé dans l'ensemble des laboratoires du réseau Unilabs et réalisé au sein du laboratoire Eylau-Unilabs qui a reçu l'autorisation de l'ARS (Agence Régionale de Santé)

*Sous certaines conditions

Pourquoi demander le dépistage de la trisomie ?

Dans de rares cas (0,5% des grossesses), le fœtus peut présenter des anomalies chromosomiques graves pouvant donner naissance à un enfant handicapé.

Une trisomie correspond à la présence d'un chromosome supplémentaire dans les cellules fœtales. Selon le chromosome impliqué (la trisomie 21 étant l'anomalie la plus fréquente, mais il existe aussi les trisomies 13 et 18), la maladie résultante n'est pas de même sévérité.

Le test de dépistage ADNICT21 n'est pas obligatoire mais le médecin doit informer les femmes enceintes de la possibilité de le demander, afin de connaître, avant l'accouchement, le niveau de risque du fœtus d'être porteur d'une trisomie 21.

LES + DU DPNI

- Une simple prise de sang
- Un test réalisable dès la 10^{ème} semaine de grossesse / 12^{ème} semaine d'aménorrhée
- Une réponse fiable et spécifique qui permet de limiter le recours à l'amniocentèse ou à la choriocentèse (examen invasif présentant un risque pour le fœtus)
- Un test qui permet également de diagnostiquer les trisomies 13 et 18



1. Comment se déroule le dépistage de la trisomie 21 ?

Réalisé par une simple prise de sang, le test ADNict21 permet d'analyser le risque de trisomie 21 grâce à l'ADN du fœtus circulant dans le sang de la mère.

Ce dépistage est réalisé uniquement sur prescription médicale et se déroule durant le premier trimestre de la grossesse.

Un consentement écrit ainsi que le compte-rendu de l'échographie du 1^{er} trimestre sont à fournir obligatoirement pour la prise en charge de ce dépistage. Les documents sont remplis par le praticien et cosignés par la patiente ; l'ensemble (avec l'ordonnance) est apporté par la patiente au laboratoire.

Le dépistage se déroule en plusieurs étapes qui visent à évaluer le risque de trisomie pour le fœtus. La première étape est le dépistage combiné du 1^{er} trimestre reposant sur la mesure échographique de la clarté nucale et le dosage des marqueurs sériques du 1^{er} trimestre. L'ADNict21 est ensuite proposé aux femmes enceintes dont le niveau de risque, suite à ce premier examen, se situe entre 1/1000 et 1/51. Si le résultat de la prise de sang est positif, un examen diagnostic (amniocentèse ou choriocentèse) est alors potentiellement pratiqué.



2. Qu'apporte le nouveau test ADNict21 proposé ?

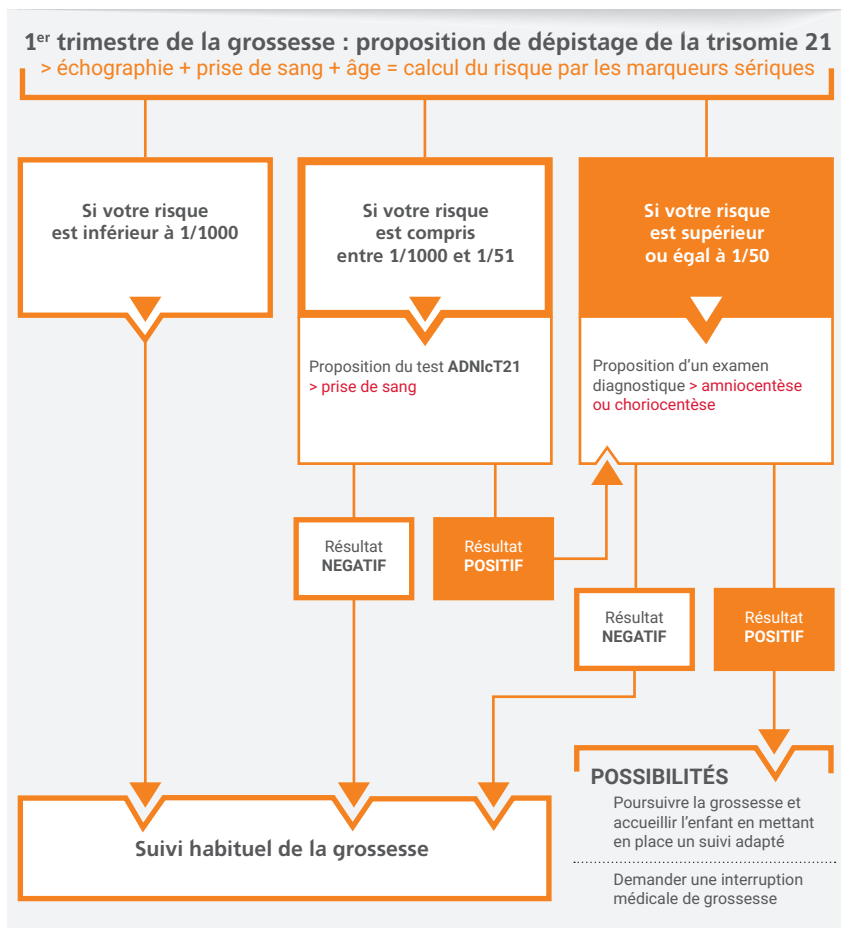
Auparavant, seul le dosage des marqueurs sériques dans le sang de la mère était utilisé pour établir une probabilité d'avoir un enfant atteint de trisomie 21 ; cette méthode conserve son intérêt mais l'ADNict21 apporte une amélioration nette de la fiabilité du résultat (sensibilité et spécificité supérieure à 99% versus 85-87%).

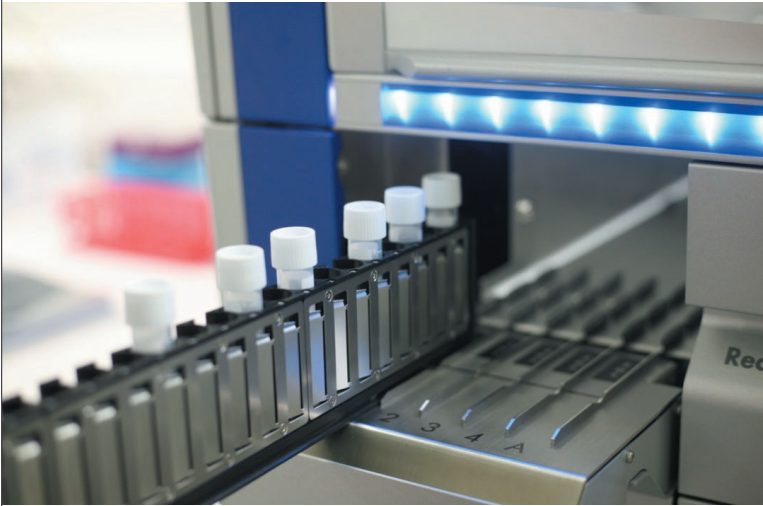
3. L'ADNict21 peut-il être prescrit seul ?

Selon les recommandations de la Haute Autorité de Santé de décembre 2018, le test ADNict21 reste un test complémentaire du dépistage classique de la trisomie 21 par les marqueurs sériques ; cependant, il peut directement être prescrit dans le cas d'une grossesse gémellaire, d'antécédent de grossesse trisomie 21 chez le couple, ou si l'un des parents est porteur d'un remaniement impliquant le chromosome 21.

4. L'ADNict21 remplace-t-il le test des marqueurs sériques du premier trimestre (MST1) ou l'échographie ?

Non, en aucun cas. Le test des marqueurs sériques est toujours nécessaire ainsi que le suivi échographique.





5. Comment bénéficier du nouveau test ADNlcT21 dans le processus de dépistage? ?

Seule une prescription médicale transmise par le prescripteur (gynécologue, médecin généraliste, sage-femme) permet de demander le dépistage de la trisomie 21 par analyse du test ADNlcT21. Attention, d'autres documents sont obligatoires pour une prise en charge de l'analyse : l'échographie du 1^{er} trimestre, le consentement et l'attestation de consultation.

6. A quel moment de la grossesse le nouveau test ADNlcT21 est-il demandé par le prescripteur ?

Le test est réalisé par une simple prise de sang chez la femme enceinte dès la 10^{ème} semaine de grossesse (ou 12^{ème} semaine d'aménorrhée).

7. Le dépistage de la trisomie 21 est-il pris en charge par l'Assurance Maladie ?

Les deux premières étapes du dépistage (échographie et prise de sang pour recherche des marqueurs sériques) sont systématiquement prises en charge. L'étape de l'ADNlcT21 est prise en charge sous certaines conditions:

- Marqueurs sériques maternels de la trisomie 21 du 1^{er} ou 2^{ème} trimestre compris entre 1/100 et 1/51 ;
- Grossesses gémeillaires ;
- Antécédent de grossesse trisomie 21 chez le couple ;
- Parent porteur d'un remaniement impliquant le chromosome 21 ;

Pour toutes les autres situations, le test est facturé à la patiente.

8. Quel est le coût de l'ADNlcT21 lorsqu'il n'est pas pris en charge par l'Assurance maladie ?

Hors remboursement, son coût est de 390 euros.

9. Faut-il être à jeun pour la prise de sang du test ADNlcT21 ?

Non, il n'est nullement nécessaire d'être à jeun pour réaliser cette analyse.

10. Où peut-on réaliser le test ADNlcT21 ?

L'ensemble des sites de prélèvements du réseau Unilabs France est à même de faire le prélèvement sanguin pour recherche d'anomalie génétique et en particulier pour la trisomie 21 : tous les laboratoires du réseau Unilabs sont à même de renseigner les futurs parents sur les modalités administratives relatives à la réalisation de cet

examen.

11. Quel test utilise Unilabs ? En quoi est-il différent de ceux utilisés dans les autres laboratoires ?

Le test choisi par Unilabs est le IONA[®]test. C'est l'un des tests les plus sensibles et les plus spécifiques qui existent (> 99%) ; les résultats sont rapides et fiables. La méthode est entièrement automatisée et sécurisée ce qui diminue sensiblement le recours à des gestes invasifs comme l'amniocentèse qui induisent des risques de fausses couches. Contrairement à d'autres, le IONA[®]test bénéficie de la certification européenne sur l'ensemble des étapes d'analyse (marquage CE-IVD). Il est également le seul test à être validé dans le cas d'Assistance Médicale à la Procréation ou de don d'ovocytes.

12. Quel est le délai de rendu du résultat du test ADNlcT21 ?

Le délai de réponse est de 15 jours entre la réalisation du prélèvement et le rendu complet du résultat au prescripteur.

13. Comment est remis le résultat à la patiente ?

La patiente ne reçoit pas directement le résultat : comme toute analyse génétique, c'est au prescripteur que revient le soin de présenter à la patiente les résultats et de les expliciter. Une mise en relation est possible avec les experts Unilabs dans des cas particuliers d'interprétation délicate ou de demande d'informations supplémentaires sur la technique.

14. Quelles peuvent être les conclusions d'un test ADNlcT21 ?

Il existe 3 possibilités :

- **Risque faible** : la probabilité que le fœtus soit porteur d'une trisomie est très faible ;
- **Risque élevé** : la grossesse présente un risque pour cette pathologie et la confirmation par un geste invasif (amniocentèse ou choriocentèse) est recommandée ;
- **Indéterminé** : absence de résultat. L'analyseur ne peut rendre de résultats pour différentes raisons. Un nouveau prélèvement permettra dans la plupart des cas d'y remédier. Il est entièrement gratuit et est réalisé dans les mêmes conditions que le premier.

15. Le résultat du test ADNlcT21 est-il toujours interprétable ?

Dans 99,7% des cas oui, mais dans de rares cas (0,3%), le résultat ne peut être rendu et le test doit être renouvelé. Le second prélèvement est entièrement gratuit et réalisé dans les mêmes conditions que le premier.

16. Quel est le pourcentage de faux positifs ou de faux négatifs du test ADNlcT21 ?

Les faux positifs sont des cas où la trisomie est détectée alors que le fœtus est indemne et peuvent être observés dans 0,2% des cas environ. Les « faux négatifs », c'est à dire des cas où la trisomie n'est pas détectée représentent moins de 0,1% des cas. Il faut en discuter avec le médecin / gynécologue lors de la consultation préalable à cette analyse.

17. Que se passe-t-il en cas de résultat positif du test ADNlcT21 ?

Si le dépistage met en évidence une forte probabilité que le fœtus soit porteur d'une trisomie 21, un examen diagnostique est proposé à la femme enceinte. Cet examen invasif est le seul test diagnostique disponible permettant de confirmer l'absence ou la présence d'une trisomie 21. Là encore, le choix appartient à la patiente. L'examen consiste à analyser les chromosomes du fœtus soit, le plus souvent, après une amniocentèse (prélèvement d'un échantillon de liquide amniotique), soit après une choriocentèse (prélèvement d'un échantillon du placenta) ou après une biopsie de trophoblaste selon le terme de la grossesse. (Source : HAS - Décembre 2018)

18. Le test ADNlcT21 permet-il la détection des autres trisomies ?

Oui, comme la plupart de ce type de test, les anomalies touchant les chromosomes 13 et 18 sont détectées en même temps que la trisomie 21 mais n'entrent pas dans le cadre de la prise en charge qui concerne uniquement la trisomie 21. En cas de détection de l'une de ces trisomies, le laboratoire en informe par écrit le prescripteur.

La détermination du sexe fœtal ne peut se faire que dans le cadre de la législation française (hyperplasie congénitale des surrénales ou maladie génétique liée au sexe).

Pour tout autre cas particulier, il est recommandé de se rapprocher d'un laboratoire du réseau Unilabs.



Les laboratoires du groupe UNILABS possèdent un centre spécialisé pour les analyses de génétique à Neuilly-sur-Seine (laboratoire Eylau Unilabs). Depuis plus de dix ans, une équipe dédiée pratique les examens courants en génétique humaine, en particulier dans le domaine de la fertilité. Avec l'acquisition d'un séquenceur de haut débit de nouvelle génération en 2017, le laboratoire s'est doté d'un outil très performant pouvant utiliser la technologie IONA®.

En dehors de la prise en charge des examens de trisomie 21, le laboratoire dispose d'une expertise pour accompagner les prescripteurs autant que les patientes dans les cas particuliers.

Plus d'informations sur :
www.laboratoire-eylau.fr/dpni
+33 1 41 43 96 00
genetique.dpni@unilabs.fr