

En pratique

> Prise de sang chez la femme enceinte pour analyse de l'ADN foetal circulant dans le sang maternel, dès la 11^e semaine d'aménorrhée et jusqu'à la fin de la grossesse.

• Documents nécessaires

à présenter au laboratoire lors de la prise de sang

- L'ordonnance de prescription (*indiquer : Test DPNI 21, 13, 18*)
- La fiche de demande (*document téléchargeable en ligne*)
- L'attestation d'information et le consentement de la patiente (*document téléchargeable en ligne*)
- Une copie du compte-rendu de l'échographie du 1^{er} trimestre
- Une copie du compte-rendu de résultat du dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques si réalisé.

A retenir

Ce test de dépistage ne remplace pas l'échographie du 1^{er} trimestre.

Quel que soit le résultat du DPNI, les échographies et la surveillance habituelle de la grossesse doivent être assurées.

Besoin d'un renseignement ?

Nos biologistes référents du DPNI se tiennent à votre disposition

• Dr F. Amblard / Dr C. Coutton

Laboratoire de Génétique Chromosomique
CHU Grenoble Alpes - Tél : 04 76 76 54 82

• Dr F. Tosetti

Laboratoire Oriade Noviale - Tél : 04 38 37 25 08
Laboratoire GLBM

• Dr E. Hamon

Laboratoire UNIBIO - Tél : 04 75 40 84 74

• Dr D. Hairion / Dr P. Halfon

Laboratoire Alphabio - Tél : 04 13 42 81 20

www.genisis.fr

DPNI

Dépistage Prénatal Non Invasif

DES TRISOMIES 21, 13 ET 18

Ce nouveau test génétique prénatal est proposé par la plateforme GENISIS issue du partenariat entre le CHU Grenoble Alpes et les laboratoires de biologie médicale Oriade Noviale, GLBM, UNIBIO et Alphabio.

DPNI, UN TEST INNOVANT ET PERFORMANT

Ce dépistage repose sur la quantification et l'analyse de l'ADN foetal circulant dans le sang maternel par séquençage de nouvelle génération. La réalisation de ce test, sans aucun risque pour le fœtus, nécessite une simple prise de sang chez la femme enceinte. Celle-ci peut être effectuée après la première échographie, dès la 11^e semaine d'aménorrhée et jusqu'à la fin de la grossesse. Il permet de dépister avec une très grande fiabilité la présence d'une trisomie 21, 13 ou 18 foetale.

A qui s'adresse ce test de dépistage prénatal ?

Aux femmes enceintes en l'absence d'anomalie échographique

Réalisé sur la plateforme GENISIS (CHU Grenoble Alpes) ce test sera pris en charge à 100 % dans les indications suivantes :

> Patientes à risque accru de trisomie 21

- **risque \geq à 1/1000 par les Marqueurs Sériques Maternels (MSM)**, quelle que soit la stratégie utilisée (combinée du 1^{er} trimestre, 2^{ème} trimestre intégrant ou non la mesure de la clarté nucale au 1^{er} trimestre)
- **âge maternel \geq 38 ans pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier du dépistage par les MSM**
- **parents porteurs d'une translocation Robertsonienne impliquant un chromosome 21**
- **patientes pour qui la performance du dépistage par les MSM peut être discutée** (grossesses gémellaires, marqueurs sériques hors bornage)

- > **Patientes présentant un risque accru de trisomies 13 ou 18** (translocation Robertsonienne impliquant un chromosome 13, marqueurs sériques évocateurs de trisomie 18)
- > **Antécédent de grossesse avec trisomies 21, 13 ou 18**

DPNI « hors recommandations »

Cet examen, entièrement à la charge de la patiente, peut être demandé dans les cas suivants :

- > **Patientes présentant un risque < à 1/1000 de trisomie 21** après test de dépistage par les marqueurs sériques maternels et en l'absence de toute anomalie échographique
- > **Patientes n'ayant pas réalisé de test de dépistage par les marqueurs sériques**

Le test ne sera pas réalisé en présence d'une clarté nucale supérieure à 3,5 mm et/ou en cas d'anomalie échographique.

Dans certaines situations, le dossier pourra être discuté au Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN).

Résultats

Le résultat est rendu uniquement au prescripteur dans un délai de 15 jours

> **Résultat négatif = risque de trisomies 21, 13 ou 18 très faible**

Un résultat négatif n'exclut pas totalement une trisomie. La surveillance de la grossesse doit être poursuivie.

> **Résultat positif = risque de trisomies 21, 13 ou 18 très élevé**

Le diagnostic devra obligatoirement être confirmé par un caryotype foetal réalisé à partir d'une amniocentèse.