

LE DÉPISTAGE PRÉNATAL NON INVASIF (DPNI) DES ANEUPLOÏDIES

Dr Gilles Renom
Institut de Biochimie et Biologie Moléculaire
Pôle de Biologie Pathologie Génétique, CHRU de Lille

Dans le cadre du suivi prénatal, le **dépistage des aneuploïdies, principalement la trisomie 21 (T21)** occupe une place particulière. Il est proposé à toutes les femmes enceintes et accepté chaque année par leur vaste majorité. Basé sur l'âge maternel, la mesure échographique de la clarté nucale et le dosage biochimique de différents marqueurs sériques (MSM), il permet d'identifier plus de 80 % des cas de T21 mais avec un taux de faux-positifs élevé de l'ordre 3 à 5 %. Le diagnostic de certitude s'effectue par un geste invasif (amniocentèse ou biopsie de trophoblaste) à risque faible, mais réel, de perte fœtale.

La découverte de la présence d'ADN fœtal circulant libre dans le sérum maternel, il y a 20 ans, et les progrès technologiques en termes de séquençage haut débit ont permis la naissance du DPNI.

Le principe du test est d'amplifier massivement l'ADN libre circulant (maternel & fœtal) et d'identifier les produits d'amplification obtenus comme appartenant aux différents chromosomes. Il est alors possible, le cas échéant, **d'observer une sur-représentation des fragments des chromosomes 21, 18 ou 13** (les 3 aneuploïdies classiquement recherchées).

La sensibilité et la spécificité du test sont très élevées : > 99% pour la T21. Cela signifie que si le test est négatif, la probabilité d'avoir un fœtus aneuploïde est quasiment nulle et le geste invasif est inutile. Inversement, quand il est positif, la probabilité d'aneuploïdie fœtale est très élevée mais un geste diagnostique reste indispensable pour confirmer le statut génétique fœtal ou éliminer une anomalie chromosomique confinée au placenta, toujours possible.

Indications :

Pour l'instant, le DPNI ne remplace pas le dépistage par les MSM.

Selon les **recommandations de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française (2015)**, il est proposé:

- aux patientes à risque de T21 compris entre 1/10 et 1/1000, quelque soit la stratégie utilisée
- aux patientes de plus de 38 ans n'ayant pas bénéficié des MSM
- aux couples dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne portant sur le chromosome 21
- aux grossesses gémellaires
- aux patientes ayant déjà eu une grossesse avec aneuploïdie.

En pratique :

Le prélèvement se fait sur **tube Streck®**, a priori après les MSM ou après 14 semaines d'âge gestationnel pour les grossesses gémellaires.

(Tube Streck® commandable sur la fiche « demande de matériel » à faxer au 03 20 446 962)

Il ne doit être **ni centrifugé, ni congelé** et doit être acheminé dans les 4 jours au laboratoire exécutant.

Le délai de rendu des résultats est de 5 à 10 jours ouvrés après réception.

Le **prélèvement sera obligatoirement accompagné** du formulaire d'accompagnement dédié, d'une prescription et du formulaire de consentement signé par la patiente et le prescripteur.

Ces formulaires sont téléchargeables sur le site du Centre de Biologie :

http://biologiepathologie.chru-lille.fr/fichiers/237_795bon_demande_dpni.pdf

Tarification : RIHN code B100 soit BHN 2590