

**PRISE EN CHARGE DU TEST ADNlc T21 A COMPTER DU 17/01/2019**

Chers confrères,

**Le 21 puis le 27 décembre 2018** sont parus 2 arrêtés modifiant les modalités du dépistage prénatal de la trisomie 21 en France (MSM et ADNlc) et précisant les nouvelles conditions de prise en charge du caryotype fœtal.

Le changement majeur est l'introduction du test d'ADN libre circulant pour la trisomie 21 (ADNlcT21) précédemment dénommé DPNI.

Nous vous proposons un résumé des principales modifications intervenues et restons à votre disposition pour toute information complémentaire.

**1. NOUVELLES MODALITES DE DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21****Première consultation :**

**Information sur la trisomie 21** « loyale, claire et adaptée à la situation personnelle de la patiente ».

Un document résumant les informations est proposé à la patiente.

Une attestation d'information est établie et cosignée par la femme enceinte certifiant **que les informations lui ont été fournies OU que celle-ci n'a pas souhaité recevoir de telles informations.**

La prescription des examens de dépistage peut être faite par un MEDECIN ou une SAGE FEMME.

**NB :** *Un DIAGNOSTIC chromosomique après prélèvement invasif sera proposé d'emblée si la clarté nucale est mesurée  $\geq$  à 3,5 mm ou en présence d'un autre signe échographique évocateur.*

**Information sur les marqueurs sériques maternels (MSM)**

**Dépistage combiné au 1<sup>e</sup> trimestre** (âge, clarté nucale, marqueurs biochimiques) entre 11 SA+0j et 13 SA+6j ou **dépistage par marqueurs sériques seuls au 2<sup>e</sup> trimestre** entre 14 SA+0j et 17 SA+6j (sans tenir compte de la clarté nucale).

**Plus de dépistage séquentiel intégré au 2<sup>ème</sup> trimestre** (clarté nucale T1 + marqueurs biochimiques T2)

- **Si risque  $< 1/1000$**  : surveillance échographique simple de la grossesse
- **Si risque entre  $1/51$  et  $1/1000$**  : proposer un test ADNlc T21
- **Si risque  $\geq$  à  $1/50$**  : proposer un caryotype d'emblée. Un test ADNlc peut être cependant réalisé, selon le choix éclairé de la patiente.

**Information sur le test ADNlc**

Ce test ne remplace pas le caryotype pour poser le diagnostic de trisomie 21. Seul le caryotype fœtal permettra de confirmer ou pas l'existence de l'affection et d'en préciser le mécanisme afin de délivrer un conseil génétique adapté.

**Ce test ne peut pas être proposé si la clarté nucale est  $\geq$  à 3,5mm**

CAS PARTICULIERS :

**Un test ADNlc peut être réalisé sans avoir recours aux marqueurs sériques en cas de :**

- Grossesse gémellaire
- Antécédent de grossesse avec trisomie 21
- Parent porteur de translocation robertsonienne impliquant le chromosome 21

En cas d'antécédent d'une autre aneuploïdie, la femme doit être adressée à un CPDPN.

### **Documents nécessaires pour le dépistage par ADNc T21**

**NB : Le prélèvement ne doit pas être fait avant l'échographie de dépistage du 1<sup>er</sup> trimestre**

- Formulaire type cosigné pour attestation de consultation/consentement éclairé
- Prescription médicale
- Feuille de renseignements comportant, quelle que soit l'indication :
  - DDG, nombre de fœtus y compris la notion de jumeau(x) évanescent(s), résultat de l'échographie de dépistage du 1<sup>er</sup> trimestre ou plus tardive.

En cas d'indication de prise en charge NABM :

- Indiquer Résultat des marqueurs sériques maternels (si risque >1/1000), **résultat du caryotype si antécédent de grossesse avec trisomie 21 ou translocation parentale.**

### **Résultats du test ADNc T21 :**

**Transmis au prescripteur uniquement**

**Si dépistage négatif :** poursuite de la surveillance échographique seule.

**Si dépistage positif :** une consultation adaptée est nécessaire et un contrôle par un CARYOTYPE FŒTAL doit être proposé afin de confirmer ce résultat.

**En cas de double échec du test ADNc T21 :** un prélèvement invasif à visée diagnostique est recommandé. « *Pour aider la patiente dans sa décision, cette proposition s'accompagne du résultat et d'une information sur le risque calculé par les marqueurs sériques* ».

## **2. NOUVELLES INDICATIONS PERMETTANT LA PRISE EN CHARGE PAR LA SECURITE SOCIALE DU CARYOTYPE FŒTAL**

- 1. Grossesse à risque de trisomie 21 fœtale après dépistage positif par test ADNc ou femme enceinte avec 2 échecs successifs du test ADNc T21** (joindre compte-rendu de résultat à la demande d'entente préalable)
- 2. Grossesse à risque de trisomie 21 fœtale supérieur ou égal à 1/50 après marqueurs sériques maternels** (joindre compte-rendu de résultat à la demande d'entente préalable)
3. Anomalies chromosomiques parentales (non modifié)
4. Antécédent pour le couple de grossesse(s) avec caryotype anormal
5. Signes d'appel échographiques (non modifié)
6. Age maternel supérieur à 38 ans à la date du prélèvement SI LA PATIENTE N'A PU BENEFICIER D'AUCUN DES DEPISTAGES DE LA TRISOMIE 21 PREVUS (à partir de 18SA)

## **3. NOUVELLES INDICATIONS DE PRISE EN CHARGE DU DIAGNOSTIC RAPIDE PAR HYBRIDATION IN SITU FLUORESCENTE (FISH)**

Grossesse à risque de trisomie 21 après dépistage positif ou femme enceinte avec dépistage ininterprétable