

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

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 foetal.

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**

#### ***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)

#### ***Information sur le test ADNlc***

Ce test ne remplace pas le caryotype pour poser le diagnostic de trisomie 21. Seul le caryotype foetal 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.**

**L'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre doit avoir été réalisée.**

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

Si parent porteur d'une anomalie chromosomique autre, la patiente doit être adressée à un CPDPN.

**Documents nécessaires pour le dépistage par ADNlc T21**
**→ éviter les non-conformités**

- Prescription médicale
- Information éclairée et consentement signés par le prescripteur et la patiente
- Bon de demande dûment complété et signé :

A renseigner OBLIGATOIREMENT :

- ✓ Date de début de grossesse
- ✓ Nombre d'embryons évolutifs
- ✓ Grossesse gémellaire
- ✓ Présence ou non de jumeau évanescent
- ✓ Nuque  $\geq 3.5$ mm à l'échographie du 1<sup>er</sup> T
- ✓ Pour les analyses non-remboursées (NR) : joindre le consentement à la réalisation d'acte NR

Le cas échéant :

- ✓ Résultats des MSM
- ✓ Présence ou non de signes d'appels échographiques
- ✓ Antécédent de grossesse avec T21
- ✓ Parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21

**Résultats du test ADNlc 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 ADNlc 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 ADNlc ou femme enceinte avec 2 échecs successifs du test ADNlc 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 BENEFCIER D'AUCUN DES DEPISTAGES DE LA TRISOMIE 21 PREVUS (à partir de 18SA)