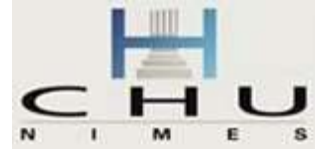




Laboratoire de Génétique
Chromosomique

Hôp. Arnaud de Villeneuve
371, avenue du Doyen
Gaston Giraud
34295 Montpellier cedex 5

CENTRE PLURIDISCIPLINAIRE DE
DIAGNOSTIC PRÉNATAL



Unité de Génétique Médicale
et Cytogénétique

Hôpital Universitaire Carémeau
Place du Pr. Robert Debré
30029 Nîmes cedex 9

Le Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI) en Languedoc

Le DPNI est **un test réalisé à partir d'un prélèvement de sang maternel** permettant le **dépistage des trisomies 21, 18 et 13**.

Ce dépistage est **proposé aux femmes enceintes à risque de trisomie** afin de diminuer le recours au geste invasif (ponction de villosités choriales ou amniocentèse) mais sa réalisation doit rester un choix personnel.

Les indications actuelles du DPNI au CHU de Montpellier sont les suivantes :

- Risque de trisomie 21 fœtale par le dépistage habituel proposé en début de grossesse $\geq 1/1000$.
- Age maternel ≥ 38 ans pour les femmes enceintes n'ayant pas pu bénéficier du dépistage habituel.
- Profil de marqueurs sériques pouvant évoquer une trisomie 13, 18 ou 21.
- Parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 13 et/ou 21.
- Pour le couple, antécédent de grossesse avec trisomie 13, 18 ou 21.
- Hyperclarté nucale entre le 95^{ème} et le 99^{ème}.
- Décision du CPDP.

Il s'agit d'un test de dépistage et non de diagnostic. Bien que sa sensibilité et sa spécificité soient très élevées, un résultat négatif n'exclut pas formellement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'anomalie recherchée. En cas de résultat positif ou d'échec technique, un geste invasif sera proposé pour confirmer le résultat et caractériser l'anomalie afin de permettre un conseil génétique pertinent.

Ce test n'est pas un caryotype fœtal. Il ne détecte pas les anomalies chromosomiques comme les translocations, les délétions... Il ne détecte pas non plus les maladies géniques.

En pratique, le DPNI est proposé, à partir de 11 semaines d'aménorrhée, aux femmes enceintes entrant dans un des groupes d'indication définis ci-dessus, à l'occasion d'une consultation pouvant comprendre une échographie de référence. Il ne sera réalisé que si l'épaisseur de la clarté nucale est inférieure au 95^{ème} percentile et en l'absence de signe d'appel échographique.

Ce test n'est pas pris en charge par l'assurance maladie et est facturé à la femme enceinte, hormis celles prises en charge dans un établissement public de soin (CHU de Montpellier, CHU de Nîmes) pour lesquelles le dépistage est à la charge de l'établissement.

Le délai de rendu des résultats est de 2 à 3 semaines.

Ce test a quelques limites qui vous seront exposées lors de la consultation (notamment en cas de mosaïque fœto-placentaire ou de mosaïque fœtale).

Le test n'est pas recommandé pour les femmes enceintes appartenant à l'une des catégories suivantes en raison de leur impact sur la fiabilité du test :

- Patiente en état d'obésité : risque élevé d'échec du test. Pour ces patientes, il est recommandé de réaliser le test après la 20^{ème} semaine d'aménorrhée.
- Grossesse multiple, jumeau évanescent, réduction embryonnaire.
- Grossesse avec don d'ovocyte.
- Femme ayant suivi l'un des traitements suivants dans les 3 mois précédents : transfusion sanguine, thérapie immunitaire, greffe de cellules souches, transplantation, radiothérapie.
- Processus tumoral.
- Maladie auto-immune : risque élevé d'échec du test.