

Nous vous informons que **3 arrêtés** sont parus au **Journal Officiel publié le 20 décembre 2018**. Ils concernent le **dépistage et le diagnostic prénatals de la trisomie 21** :

- Arrêté fixant les **bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals**,
- Arrêté fixant le modèle obligatoire d'**attestation d'information et de consentement MSM** (marqueurs sériques maternels) + **ADNlc** (DPNI),
- Arrêté fixant les **modalités d'évaluation**.

### Points clefs

- Amélioration du taux de détection de trisomie 21 avec l'introduction du test ADN LC à partir d'un risque > 1/1000 (taux de détection > 99%, taux de faux négatifs évalué à 0,08 %, taux de faux positifs estimé à 0,02 %)
- Réduction du nombre de caryotype (amniocentèse ou choriocentèse) avec un seuil abaissé de 1/250 actuellement à 1/50 et donc le risque de perte fœtale (0,11 % pour l'amniocentèse et 0,22 % pour la choriocentèse)
- diagnostic plus précoce et remboursement pris en charge
- le dépistage séquentiel intégré au 2ème trimestre n'est plus réalisable

### Stratégie de dépistage de la trisomie 21 adaptée aux cas particuliers

Un test à ADNlc peut être proposé en dépistage primaire sans recours préalable aux MSM dans les conditions suivantes :

- grossesse multiple,
- antécédent de grossesse avec trisomie 21,
- après conseil génétique si un des parents est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21.

Dans tous les autres cas, le test de dépistage de la trisomie 21 par ADNlc peut être également réalisé d'emblée si la patiente le souhaite. Il ne sera alors pas pris en charge par la CNAM.

### En pratique

- **Pour le dépistage des MSM du 1<sup>er</sup> ou 2<sup>d</sup> trimestre** :

Transmettre systématiquement avec l'ordonnance : la feuille de demande des marqueurs sériques complétée et signée par vous et la patiente au verso.

- **Pour la demande d'ADN LC T21** :

Transmettre systématiquement avec l'ordonnance : la feuille de demande d'examen complétée + la feuille de consentement

# Stratégie dépistage T21

## 1ère étape

Echographie entre 11 et 13,6 SA

Signes  
échographiques?

oui

NON

## 2ème étape

Marqueurs sériques maternels

### 1er TRIMESTRE

Dépistage combiné au 1er trimestre (= marqueurs sériques biochimiques + clarté nucale) entre 11 et 13,6 SA

### 2d TRIMESTRE

Dépistage 2d trimestre : Marqueurs sériques seuls de 14.0 à 17.6 SA, de préférence après 15.0 SA

Risque < 1/1000

$1/1000 \leq$  Risque < 1/50

Risque  $\geq$  1/50

Risque très faible

Risque augmenté

Risque très élevé

## 3ème étape

Dépistage par ADN LC 21

Test négatif

Test inexploitable

Test positif

Aucun test complémentaire nécessaire. Poursuite de la surveillance standard de la grossesse.

Renouvellement du prélèvement quelques semaines plus tard. En cas de test non exploitable sur un 2ème échantillon, proposition d'un test diagnostic.

DIAGNOSTIC

Caryotype foetal

DEPISTAGE