

Le dépistage non invasif de la T21 foetale: une avancée en cours d'étude

Dr Marianne Lainé
Maison de santé st Eloi – Rouen
Praticien attaché au Centre hospitalier du Belvédère

Le dépistage de la T21

- Jusqu'en 1999: dépistage avec le dosage des marqueurs sériques du 2^e trimestre
- QNMG 1999: dépistage de la T21 par le dosage des marqueurs sériques du 1^e trimestre, couplé à l'échographie
- 2014 : étude SAFE 21 en cours : dépistage par prélèvement sanguin maternel d'ADN foetal

Le dépistage de la T21 fœtale depuis 1999

- Dépistage 11 sa -13 sa +6 jrs , dépistage combiné du 1er T:
 - dosage des marqueurs sériques +écho (CN et LCC) + origine ethnique, tabac, ATCD
- En 2011:
 - 86% des femmes font le dépistage de la T21
 - 5% femmes dépistées ont 1 risque $> 1/250$
 - 25% refuseront BT ou amnio,
 - 75% BT ou amnio:5% d'anomalie dépistées
 - mais 1% de fausse couche induite

Intérêt et limites du dépistage actuel

- Sensibilité: 80%
- Intérêt du dépistage des MSM du 1^{er} trim /dépistage du 2^e trim:
-> baisse de 50% du nbre de prlvt et donc des FC induites
- Avec ce test : 5% de nos patientes sont évaluées à risque
- Pour 20 femmes BT ou amnio ,1 foetus T21
- 1 Fausse couche induite pour 5 foetus porteurs de T21 dépistés!

Rappel pour nos prescriptions

- Renseignements indispensables pour une bonne évaluation du risque de T21 à délivrer au labo
- Le risque est évalué pour les femmes de 68kg, non fumeuse, européenne
- Si tabac : diminution du risque
- Si obésité : diminution du risque
- Si afro antillaise: majoration du risque

Analyse de l'ADN foetal dans le sang maternel

- Possible depuis 2008, technique de quantification de l'ADN foetal circulant dans le sang maternel
- Détection par prelvé sang maternel donc non invasif
- Mais quantification limitée à certains chromosomes (21-18-13): 2 à 5% de prelvé ininterprétable (trop peu d'ADN circulant)

Questions en cours sur cette technique

- Qui va réaliser ce test? Performance des moyens de laboratoire
- À qui va t 'on le proposer? Pop générale ou femme à risque?
- Comment financer cette nouvelle technologie?
- Ces tests se limitent au chr 21 ,chr 13 et 18 mais 1% d'autres anomalies chr existent

Intérêt DPANI

- Spécificité et sensibilité 99%
- 0.1% de faux positifs
- Non invasif ++ et évite 95% de geste invasif
- Evite les 1% de fausse couche induite
- Coût économique identique

Limites du DPANI

- Ce n'est pas un caryotype
- Seulement 10% d'ADN fœtal circulant dans le sang maternel
- 2 à 5% de matériel chromosomique recueilli ininterprétable
- Seules les T21 +/- T18 et T 13 sont repérées

Etude nationale en cours SAFE 21

- 10 centres d'étude, inclusion de 2500 femmes à risque $> 1/250$
- Pop concernée : patientes à risque $> 1/250$ par le dosage de marqueurs sériques
- 1 bras : DPANI
- 2^e bras : DPI biopsie tropho ou amnio

Patiente avec risque sup 1/250 et réalisation du DPANI

- Si DPANI normal : patiente rassurée mais possibilité de BT ou amnio si elle le souhaite
- Si DPANI positif : BT ou amnio proposé

But de l'étude SAFE 21

- Evaluer la diminution du nbre de FC induites
- Evaluer le bénéfice financier à supprimer le diagnostic invasif
- Evaluer la préférence des femmes entre DPN et DPNI
- Evaluer la capacité du corps médical à rassurer les patientes à risque avec les marqueurs $> 1/250$ mais avec DPANI normal
- Evaluation médicale, psychologique, sociologique et économique

Ce qui changerait pour les femmes à risque de T 21

- Quelle préférence?
 - DPN : diagnostic de certitude par le DPN avec risque 1% de complications
 - DPNI : sans risque pour la grossesse mais faible risque d'échec technique et de faux négatifs

**Rendez vous en 2016
pour les conclusions**

Merci