

## Communiqué du CNGOF du 17 juin 2016

### Recommandations pour l'utilisation de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel pour le dépistage de la Trisomie 21

Le dépistage de la trisomie 21 (T21) est proposé à toutes les femmes enceintes depuis 1997. Actuellement, le résultat est rendu sous forme de risque que le fœtus soit porteur d'une T21. Ce risque est évalué à partir de l'âge de la patiente, de la mesure de la clarté nucale à l'échographie et des résultats de la prise de sang réalisés entre 11 et 13<sup>+6</sup> semaines d'aménorrhée. Si le risque est  $> 1/250$  un geste invasif (amniocentèse ou biopsie de trophoblaste) est proposé, comportant un risque de fausse-couche (0,5-1 %). Ce dépistage détecte 85 % des fœtus porteurs de T21 avec un taux de faux positifs d'environ 3 %. Ce dépistage est pris en charge par l'assurance maladie.

De nouvelles techniques basées sur l'analyse de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel (cell free DNA ou cfDNA) permettent d'améliorer la sensibilité et la spécificité du dépistage (taux de détection 99,2 % ; taux de faux positifs 0,009 %) et de diminuer le recours aux gestes invasifs.

L'utilisation de ces tests nécessite la mise en place de recommandations :

- Il s'agit de tests de dépistage et tout résultat positif devra être contrôlé par un geste invasif.
- Les tests utilisant le cfDNA peuvent être proposés si :
  - o la patiente a été informée des limites de ces tests ;
  - o la patiente est considérée comme à risque ( $\geq 1/1000$ ) après le dépistage par les marqueurs sériques, quelle que soit la stratégie utilisée (1<sup>er</sup> ou 2<sup>e</sup> trimestre) ;
  - o une échographie a été réalisée et montre une CN  $< 3,5$  mm et pas d'anomalie morphologique fœtale ;
  - o la patiente a  $\geq 38$  ans et n'a pas bénéficié du dépistage par les marqueurs sériques ;
  - o un des parents est porteur d'une translocation robertsonnienne impliquant un chromosome 21 ;
  - o les marqueurs sériques ne sont pas fiables (grossesse gémellaire, marqueurs sériques hors bornes) ;
  - o la patiente présente un antécédent de grossesse avec T21.
- Ces tests ne sont pas recommandés pour le dépistage des anomalies des chromosomes sexuels ni pour le dépistage des syndromes micro-délétionnels.
- Ces tests peuvent être utilisés comme test de dépistage de première intention avec des meilleures performances que les tests actuels, mais leur coût (390 euros) et l'offre de soin actuelle ne permettent pas leur utilisation en routine.

Ces indications pourraient être amenées à évoluer rapidement. Dans tous les cas, l'information donnée à la patiente doit respecter son autonomie et lui permettre de choisir.