



Pôle FEE- CHU Estaing
1 Place Lucie et Raymond Aubrac
63003 Clermont Ferrand Cedex 01

Le Dépistage Prénatal Non Invasif

(DPNI) en Auvergne

Le DPNI est un test réalisé à partir d'un prélèvement de sang maternel permettant le dépistage de la trisomie 21.

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**.

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, un geste invasif sera réalisé pour confirmer le résultat et caractériser l'anomalie afin de permettre un conseil génétique pertinent.

Les indications actuelles de ce DPNI sont les suivantes :

- ✓ risque de trisomie 21 fœtale, évalué par le dépistage habituel proposé en début de grossesse (*dépistage combiné du premier trimestre OU dépistage séquentiel intégré du deuxième trimestre OU dépistage par les marqueurs sériques seuls*), compris entre 1/10 et 1/1.000
- ✓ âge maternel > 38 ans pour les femmes enceintes n'ayant pas pu bénéficier d'un dépistage par les marqueurs sériques maternels (grossesses de découverte tardive)
- ✓ risque de trisomie 18 accru révélé par les marqueurs sériques (*PAP-A < 0,3Mom et HCG < 0,3Mom*)
- ✓ parent porteur d'une translocation robertsonnienne impliquant un chromosome 13 et/ou 21
- ✓ antécédent de grossesse avec trisomie 13, 18 ou 21.

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 à 3,5 mm 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 Clermont-Ferrand et CH de la région Auvergne) pour lesquelles le dépistage est à la charge de l'établissement.

Le délai de rendu des résultats est de 1 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 :

- *indice de masse corporelle supérieure ou égale 35*
- *grossesse multiple*
- *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*