

**JOURNÉE D'ENSEIGNEMENT DE
GYNÉCOLOGIE POUR LES
MÉDECINS TRAITANTS**

**VENDREDI
14 JUIN 2019**

SERVICE GYNÉCOLOGIE-OBSTÉTRIQUE
PR F. GOLFIER
CENTRE HOSPITALIER LYON-SUD

**Nouveautés 2019 sur le
dépistage de la trisomie 21
fœtale : en pratique !**

Dr Jocelyne ATTIA




ADN libre circulant « fœtal »

Origine : cellules trophoblastiques

Découvert en 1997 (Lo et al., Lancet, 1997)

Avantages

- détectable tôt
- Concentration en augmentation au cours de la grossesse
- Rapidement éliminé après accouchement

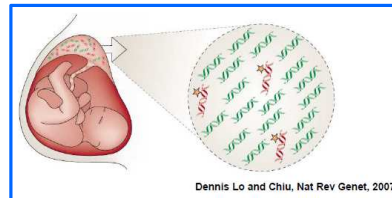
Inconvénients

- Quantité faible : 3-19 % ADN plasmatique
- Moitié du génome commun avec la mère

Recherche : surreprésentation des séquences d'ADN dérivées du chr. 21 dans l'ADN libre circulant dans le sang maternel

Arrêté du 14/12/18 paru au **J.O le 20/12/18**, avec application dès le **16/01/19** et **prise en charge de l'ADNlc par l'assurance maladie** selon certaines conditions.

https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_2762345/fr/trisomie-21-les-tests-adn-libre-circulant-integres-dans-le-depistage

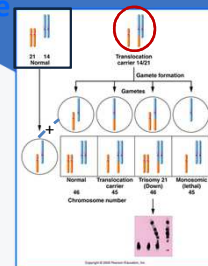


Quand prescrire ce test?

Après un dépistage combiné du 1^{er} T

ou à défaut un dépistage par les MS seuls du 2^e T

- 1/1000 et 1/51 : Test ADNlct21 à proposer à toutes les femmes
- si MS \geq 1/50 : caryotype fœtal soit proposé d'emblée; ADNlct21 reste possible avant cet éventuel caryotype fœtal si la femme enceinte le souhaite, en rappelant les limites du test
- **Atcd de Trisomie 21** pour une grossesse antérieure du couple
- **Parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chr.21.**



Les limites de ce test

Importance de questionner sur les antécédents du couple ++++

- Grossesses **multiples** (attention fiabilité moindre)
- Patiente de **+ de 38ans n'ayant pas bénéficié du dépistage par MSM** (T1 et T2), DPNI non pris en charge ou MS tardifs
Amniocentèse à titre exceptionnel comme avant, mais ne sont pas notées pour les indications du DPNI ! elles pourront le faire uniquement hors convention , en payant.
- **Test de dépistage et non de diagnostic**
 - Dépiste uniquement la Trisomie 21 (T13 et 18)
 - Risques de faux positifs et de faux négatifs
 - Echecs possibles (fraction fœtale)

Qui le prescrit ?

➤ PRESCRIPTEURS

- Médecins
- Sages-femmes
- Conseillers en génétique sous délégation des médecins généticiens
- Avec délivrance d'une information préalable loyale, claire, et adaptée sur les modalités et les limites du test aux patientes:
Nécessité de prendre du temps+++

**Le résultat est adressé au prescripteur,
et
rendu par le prescripteur!**

Quelles sont les modalités pratiques ?

➤ LABORATOIRES

accrédités (dossiers en cours pour la plupart des laboratoires)

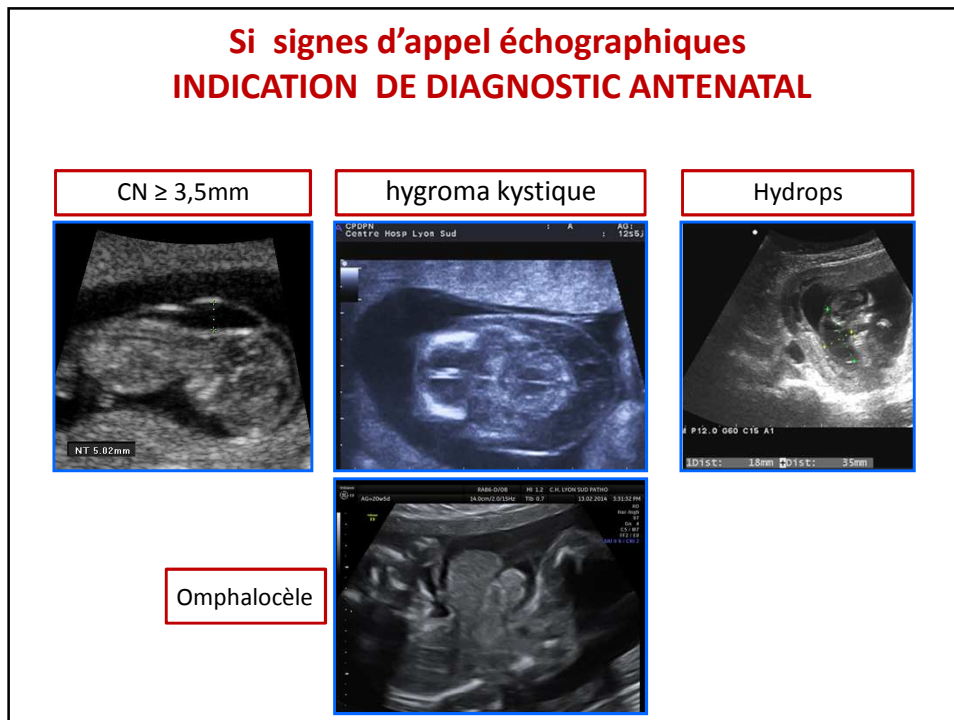
➤ PRELEVEMENT

sanguin périphérique maternel, sur tubes STRECK (Cell-Free DNA
BCT = bouchons « militaire »)

DOCUMENTS A JOINDRE:

- 1 Prescription et fiche de renseignements du laboratoire**
- 2 Consentement de la patiente et attestation d'information par prescripteur, signés**
- 3 Elément motivant le test ADNcT21: Résultat des MSM /caryotype du parent ou de l'antécédent dans la fratrie**
- 4 CR d'écho T1 + numéro d'adhérent réseau de périnatalité**

Si signes d'appel échographiques INDICATION DE DIAGNOSTIC ANTENATAL



Quelques cas cliniques

Cas Clinique n°1 Mme MAR... (30 ans)

- G2P0 1 IVG
- CN= 1,4mm / LCC=59,3mm
- RCT1 = **1/145** hCG=3,22MoM et PAPP-A=0,29MoM

Cas Clinique n°2 Mme POI...(35 ans)

- G4P2: 1 fausse couche et 2 garçons en bonne santé
- Antécédent familial: T21 chez 1 oncle maternel
- LCC=67mm CN=1,46mm
- **MST2 seuls=1/392** hCG=0,77MoM et AFP=0,47MoM

Cas Clinique n°3 Mme ANG..(40ans) / D'une 1^{ère} union: parcours en PMA avec 4 échecs de FIV + 1 œuf clair. Union actuelle : grossesse en cours par FIV

- CN>95^{ème} percentile à 3,4mm pour LCC= 59mm
- **MST1>1/10** hCG=0,14MoM et PAPP-A=0,19MoM

Réponses cliniques

Cas Clinique n°1

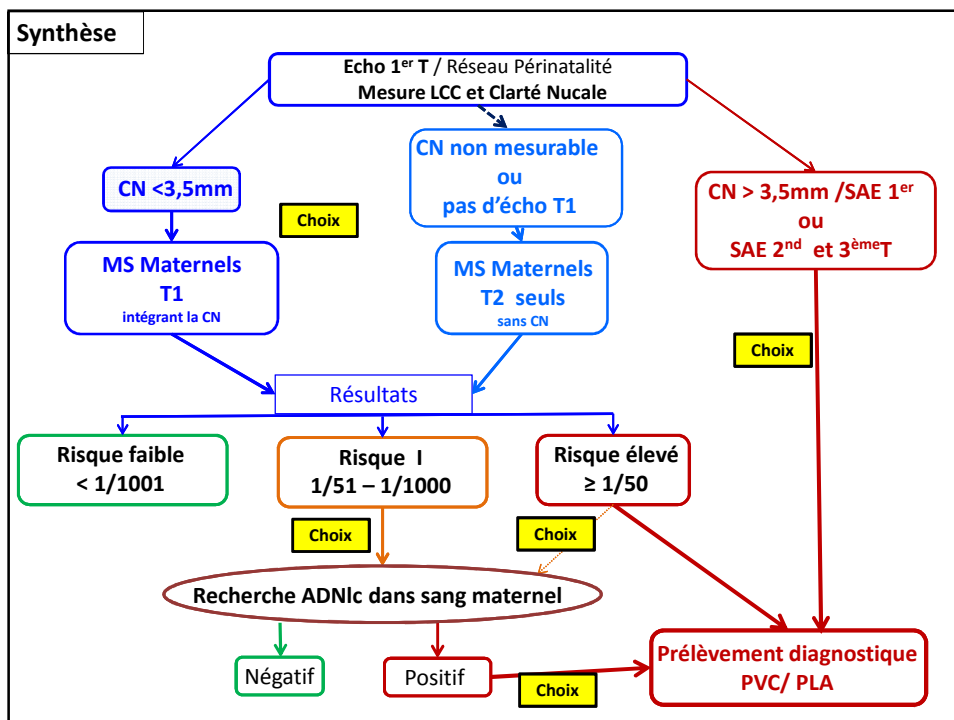
- Proposition ADNict21 réalisé pour risque intermédiaire de T21
- Test ADNict21 négatif: pas de sur-représentation des séquences dérivées du chromosome 21 .
- Echos T2 et T3 sans anomalie
- Naissance à terme d'un fils en BS


Cas Clinique n°2

- ADNict21 réalisé pour risque intermédiaire de T21
- ADNict **positif**: surreprésentation du chr 21, évoquant une T21 fœtale.
- Proposition d'une Amniocentèse => hésitation ++ de la patiente, poursuite ou non de la grossesse si T21 confirmée? Peur vis-à-vis du risque de fausse couche.
- Echo T2 par un référent : pas de SAE
- Choix de réaliser une amniocentèse: caryotype 46,XY
- **FAUX+**. Poursuite de la Grossesse et accouchement d'un garçon en bonne santé.

Cas clinique N°3

- **Indication d'amniocentèse d'emblée**
- Refus d'amniocentèse (passé obstétrical douloureux, risque de fausse couche...)
- Demande ADNict21 à 14SA+6 (peu recommandé risque+++ et profil hormonal évocateur d'une T18): surreprésentation du chr 18, évoquant une T18.
- Amniocentèse: **T18** confirmée . IMG



 CENTRE PLURIDISCIPLINAIRE DE DIAGNOSTIC PRENATAL CHLS Tel : 04 78 86 65 68 / Fax 04 78 86 11 26		
Médecin Coordonnateur Dr Jocelyne ATTIA		
Obstétriciens Dr Fabienne CHAMPION-RASKIN Tel : 04 78 86 65 96 Dr Etienne LIARAS Dr Cyrielle THONNON	Génétiiciens Dr Dominique BOGGIO Dr Tanguy MARTIN-DENAVIT Conseillère en génétique Mme Charline CARTELLIER Mme Céline GAHOU	Pédiatres Dr Roxana DIEHL Pr. Olivier CLARIS Psychologue Mme Élise BRYON Mme Mariane LECOINTE
Échographistes Dr Catherine QUEIROS DA SILVA Dr Cyrielle THONNON	Anatomo-pathologie Dr Fabienne ALLIAS-MONTMAYEUR Dr Frédérique LEBRETON Dr Lucie GAILLOT DURAND	Sage Femme dédiée Mme Sandrine CAILLOT VAUDOYER* Tel : 04 78 86 65 91 Fax 04 78 86 11 26
Secrétariat Mme Silvia LAPLACE silvia.laplace@chu-lyon.fr		*Mme Corinne PIC

**JOURNÉE D'ENSEIGNEMENT DE
GYNÉCOLOGIE POUR LES
MÉDECINS TRAITANTS**

**MERCI DE VOTRE
ATTENTION**

**CPDPN LYON SUD
04 78 86 65 68**

SERVICE GYNÉCOLOGIE-OBSTÉTRIQUE
PR F. GOLFIER
CENTRE HOSPITALIER LYON-SUD

**LES COMMUNICATIONS SERONT
DISPONIBLES SUR LE SITE DE LA
FACULTÉ DE MÉDECINE LYON SUD
<http://lyon-sud.univ-lyon1.fr/jegmt/>**