

le 8 janvier 2019

Madame, Monsieur, cher confrère

Les arrêtés parus au Journal Officiel publié le 20 décembre 2018 précisent le changement des modalités de dépistage prénatal de la Trisomie 21.

Pour rappel, toute femme enceinte, quel que soit son âge, doit être informée au cours d'une consultation médicale de la possibilité de recourir à un dépistage combiné permettant d'évaluer le risque de trisomie 21 pour l'enfant à naître.

Ce dépistage combiné du 1^{er} trimestre associe les mesures échographiques de clarté nucale (CN) et de longueur crânio-caudale (LCC) aux marqueurs sériques maternels du 1^{er} trimestre (PAPP-A et β hCG libre).

Le prélèvement est effectué entre 11 SA et 0 jours et 13 SA et 6 jours (LCC comprise entre 45 et 84mm).

Si le dépistage combiné du 1^{er} trimestre n'a pu être réalisé, le dépistage sera effectué avec **les seuls marqueurs sériques du 2^{ème} trimestre** (hCG totale et AFP).

Le prélèvement est effectué entre 14SA et 0 jours et 17SA et 6 jours.

Conformément aux nouveaux textes réglementaires, le dépistage séquentiel intégré n'est pas réalisé.

Expression du résultat de risque :

- si le risque est $< 1/1000$: le risque est considéré comme suffisamment faible pour arrêter la procédure de dépistage, même s'il n'écarte pas complètement la possibilité d'être porteur d'une trisomie 21.
Dans cette situation, si la patiente souhaite réaliser un « DPNI », ce dépistage **ne sera pas pris en charge** par l'Assurance Maladie.
- si le risque est entre $1/51$ et $1/1000$ (bornes comprises) : un examen de dépistage ADNcT21 (« DPNI ») est proposé à la patiente.
Dans **cette situation le « DPNI » est pris en charge** par l'Assurance Maladie.
- Si le risque est $\geq 1/50$: la réalisation d'un caryotype foetal d'emblée est proposé. Un examen de dépistage ADNcT21 (« DPNI ») pourra cependant être réalisé selon le choix éclairé de la patiente.
Dans cette situation, si la patiente **fait le choix du «DPNI »**, il est pris en charge par l'Assurance Maladie.

En présence d'une mesure de **clarté nucale (CN) \geq 3.5 mm** ou en présence d'un autre **signe échographique évocateur**, la réalisation d'un caryotype après prélèvement invasif sera proposée d'emblée à la patiente.

Un dépistage par ADNict21 (« DPNI») est proposé **sans avoir recours** à l'étape des marqueurs sériques dans les situations suivantes :

- . Grossesses multiples
- . Antécédent de grossesse avec trisomie 21
- . Parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21.

Dans **ces situations**, le « DPNI » est pris en charge par l'Assurance Maladie.

En cas de résultat interprétable du DPNI, un second DPNI pourra être effectué sur nouveau prélèvement.

Ce second DPNI est pris en charge par l'assurance maladie.

Attention : la prise en charge du « DPNI » sera effective à compter du 16 janvier 2019 ; les patientes pouvant bénéficier de cet examen ne pourront être prélevées avant cette date.

L'attestation de consultation et consentement (qui doit être signée par le prescripteur et la patiente) et la feuille de demande sont téléchargeables sur notre site www.genisis.fr

En restant à votre disposition pour toute information complémentaire.

François Tosetti
Biologiste médical - 04.38.37.25.08