



Fiche d'informations du Dépistage Prénatal Non Invasif de la Trisomie 21

En quoi consiste ce test ?

Il s'agit d'un test de **dépistage** prénatal de la trisomie 21, non invasif, sans danger pour le fœtus et réalisé à partir d'une simple prise de sang de la femme enceinte. La sensibilité et la spécificité du test sont supérieures à 99% pour le dépistage de la trisomie 21.

A quoi sert ce test ?

Ce test de dépistage permet de détecter de très faibles quantités de matériel génétique du fœtus (ADN foetal) qui traversent le placenta et se retrouvent dans le sang maternel.

Cet ADN foetal est mélangé à l'ADN maternel. Grâce à une analyse technologique poussée, il est possible de mettre en évidence un excès de matériel du chromosome 21 foetal, évocateur d'une trisomie 21 foetale.

A qui s'adresse-t-il ?

Ce dépistage non invasif de la trisomie 21 est réservé aux femmes dont le fœtus est à risque de trisomie 21.

A partir de quand ce test peut-il être réalisé ?

Ce test peut être réalisé à partir de 12 SA, après la réalisation de l'échographie du 1^{er} trimestre.

Comment se passe en pratique ce test de dépistage non invasif ?

Si le suivi de votre grossesse a lieu à l'extérieur du CHRU Morvan, une consultation d'information est réalisée par le médecin ou la sage-femme qui vous suit. Un prélèvement sanguin vous sera réalisé après signature d'un consentement, les tubes seront adressés au laboratoire de génétique moléculaire du CHRU de Brest qui réalise le test. Vous n'avez pas de facture à régler.

Si le suivi de votre grossesse a lieu au CHRU Morvan, une consultation d'information est réalisée par le médecin, la sage-femme ou la conseillère en génétique du Diagnostic Ante Natal. Un prélèvement sanguin vous sera réalisé après signature d'un consentement, les tubes seront adressés au laboratoire de génétique moléculaire du CHRU de Brest qui réalise le test. Vous n'avez pas de facture à régler.

Sous quel délai est rendu le résultat ?

Les résultats sont rendus au prescripteur 3 semaines après réception du prélèvement sanguin par le laboratoire de génétique moléculaire du CHRU de Brest qui effectue le test

Que se passe-t-il en cas de résultat négatif (nombre de copies du chromosome 21 foetal normal) ?

Un résultat négatif signifie que le risque que le fœtus soit porteur d'une trisomie 21 est extrêmement faible mais n'écarte pas complètement une trisomie 21 chez le fœtus.

La surveillance échographique de la grossesse doit être poursuivie.

Que se passe-t-il en cas de résultat positif (excès de copies du chromosome 21 foetal) ?

Un résultat positif signifie que le fœtus est très certainement porteur d'une trisomie 21. Ce résultat doit être confirmé secondairement par un test **diagnostic** qui repose sur le caryotype foetal qui est l'étude des chromosomes. Ce caryotype est réalisé après un geste invasif qui comporte un risque de fausse-couches entre 0.5 et 1%.