

# Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI)



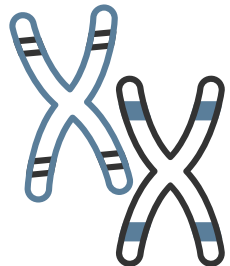
*Informations destinées aux femmes enceintes*

## Qu'est-ce qu'un chromosome ?

Les chromosomes portent notre information génétique et sont constitués d'ADN. **Habituellement, nous avons dans toutes nos cellules 23 paires de chromosomes.** Chaque paire rassemble 2 chromosomes semblables sauf pour les chromosomes sexuels chez un homme. Certaines personnes présentent des chromosomes en plus ou en moins ou des chromosomes de tailles différentes dans une paire. Certaines de ces variations sont responsables d'un handicap ou d'une maladie. On parle alors d'anomalie chromosomique. Toutes ces anomalies n'ont pas les mêmes conséquences pour les personnes concernées mais certaines entraînent des problèmes de santé importants.

**La plus fréquente des anomalies chromosomiques est la trisomie 21,** c'est-à-dire la présence de 3 chromosomes 21 au lieu de 2.

Les autres anomalies peuvent être soit des trisomies d'autres chromosomes (en particulier les 13 et 18), soit des chromosomes avec un morceau en plus (duplications) ou en moins (délétions).



## En quoi consiste le Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI) ?

Il s'agit d'un dépistage proposé pendant la grossesse, réalisé à partir d'une **prise de sang chez la femme enceinte**. Il ne s'agit pas d'un test "diagnostique" puisqu'il ne présente pas une fiabilité de 100% : cependant, il est utilisé en France dans les situations où sa fiabilité est extrêmement bonne.

Dans le sang, on retrouve de l'**ADN provenant à la fois de la femme enceinte et du placenta** (organe qui permet entre autres les échanges sanguins et nutritifs entre la mère et son bébé). Cet ADN existe sous la forme de petits morceaux de chromosomes invisibles (ou fragments) que l'on va classer en fonction du chromosome auquel ils appartiennent (par une technique de séquençage par exemple). **Le DPNI permet de vérifier si le nombre de fragments est identique à ce qui est attendu, le risque d'anomalie chromosomique est alors particulièrement faible.** Dans le cas où le nombre de fragments est :

- plus important que ce qui est attendu, il y a alors un risque de trisomie ou de duplication du chromosome étudié.
- moins important que ce qui est attendu, il y a un risque de délétion du chromosome.



### Qu'est ce qui est proposé en France ?

*Le DPNI ne recherche que des anomalies chromosomiques qui peuvent être jugées "d'une particulière gravité". Il peut ainsi dépister la trisomie 21. Les trisomies 13 et 18 sont habituellement recherchées en même temps. D'autres anomalies chromosomiques (autres trisomies, délétions et duplications à partir d'une certaine taille) peuvent également être repérées. Le DPNI n'est pas un examen obligatoire. Il ne peut être réalisé qu'avec la prescription d'un médecin ou d'une sage-femme et si la femme enceinte a donné son consentement. C'est donc à vous de décider si vous souhaitez ou non faire ce dépistage. Comme le DPNI peut être réalisé sans limite de terme de grossesse, vous pouvez donc prendre le temps nécessaire pour faire votre choix.*

**IMPORTANT :** la réalisation de ce test, quel que soit son résultat, ne remplace en aucun cas la surveillance échographique habituelle de la grossesse.

## Qui peut en bénéficier ?

**Le DPNI est recommandé et pris en charge par l'Assurance Maladie dans les situations suivantes :**

- Dépistage initial de la trisomie 21 estimant un risque intermédiaire (entre 1/51 et 1/1000)
- Grossesse multiple (jumeaux ou +)
- Antécédent de trisomie 21 foetale pour une grossesse précédente
- Risque de trisomie 21 estimé élevé mais prélèvement invasif non souhaité

**Le DPNI peut également être prescrit dans d'autres cas particuliers validés par le Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) :** la prise en charge financière est alors variable selon les raisons de sa prescription.

**Certaines constatations échographiques peuvent contre indiquer la réalisation du DPNI** (mesure de la clarté nucale > 3,5 mm, malformation foetale...). Un prélèvement invasif (amniocentèse/biopsie du trophoblaste) sera alors proposé.

Dans les autres situations où un DPNI est prescrit, il n'est pas pris en charge par l'Assurance Maladie, et est donc à votre charge : le coût de l'examen est d'environ 400€.

## Comment est rendu le résultat ?

Les résultats sont habituellement rendus en 2 semaines.

- **Un résultat "Négatif" signifie que le risque d'anomalie chromosomique chez le fœtus est extrêmement faible. Ce résultat est donc extrêmement rassurant.** Le praticien, médecin ou sage-femme, continuera à suivre la grossesse de façon habituelle, en particulier avec des échographies.
- **Un résultat "Positif" indique qu'il existe un risque élevé d'anomalie chromosomique foetale.** Si le DPNI revient positif, la probabilité que le bébé ait vraiment l'anomalie dépistée varie selon l'anomalie : la probabilité est la plus haute pour la trisomie 21 (90%) et pour les trisomies 13 et 18. Un DPNI peut être positif pour une anomalie sans que le fœtus ne soit atteint : cela s'appelle un faux-positif. **Seule la réalisation d'une amniocentèse permettra d'avoir un diagnostic certain.** C'est la femme qui décidera si elle souhaite la réaliser ou non.
- **Un résultat « ininterprétable »** signifie que l'analyse n'a pas pu donner de précisions sur le risque d'anomalie. Le plus souvent, c'est parce que l'ADN placentaire dans le sang de la mère n'était pas en quantité ou en qualité suffisante. Un second prélèvement sanguin est alors nécessaire. Si celui-ci est de nouveau "ininterprétable", un prélèvement invasif sera proposé.

## DPNI ciblé sur les trisomies 13, 18 et 21 ou DPNI étendu à d'autres anomalies ?

La femme peut choisir de limiter le dépistage aux seules trisomies 13, 18 et 21 ou d'élargir la recherche aux autres anomalies repérables.

En choisissant un **DPNI « étendu »**, plus d'anomalies peuvent être dépistées, et le risque de faux positif est plus élevé qu'avec le DPNI ciblant uniquement les trisomies 13, 18 et 21. Si la patiente le souhaite et signe le consentement en ce sens, lui seront rendues les **anomalies connues comme pouvant avoir un impact pour le fœtus** et/ou la mère : les trisomies 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16 et 22 ainsi que la présence de délétions ou duplications de grande taille éventuellement observées sur un ou plusieurs chromosomes.

Que le DPNI soit ciblé ou étendu, il s'agit d'un dépistage. En cas de résultat en faveur d'une anomalie chromosomique, seule une étude des chromosomes à partir d'une amniocentèse permet de poser un diagnostic fœtal de certitude.

### Quelles sont les limites du DPNI ?

Le DPNI ne peut pas repérer les anomalies en dessous d'une certaine taille. C'est aussi vrai quand l'anomalie n'est pas présente dans toutes les cellules du fœtus (anomalie dite « en mosaïque »). Le DPNI ne peut pas non plus repérer les mutations génétiques (maladies monogéniques).

Pour en savoir plus en vidéo sur le DPNI



### Service Maternité · Obstétrique



02 31 27 25 25



Bâtiment Sud FEH  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 Caen cedex 9



Le site de la maternité

