

Conférence Nationale d'Echographie Obstétricale et Fœtale

Avis concernant le dépistage non invasif de la trisomie 21 par l'analyse de l'ADN fœtal dans le sang maternel.

Il est actuellement possible à partir d'une prise de sang chez la future mère de déterminer si le fœtus peut être porteur d'une trisomie 21. Ce nouveau test par analyse de l'ADN fœtal dans le sang maternel reste un test de dépistage c'est-à-dire que tout test positif devra être suivi d'un prélèvement (amniocentèse) afin de vérifier ce résultat.

Inversement ce test peut être faussement rassurant dans environ 0.5 % des trisomies 21. Dans environ 1 à 5 % des cas, le résultat du test ne pourra pas être rendu pour des raisons techniques et un prélèvement devra être proposé.

Ce test est disponible en France et à l'étranger mais il n'est pas actuellement remboursé par la sécurité sociale.

En l'état actuel de nos connaissances, les professionnels du diagnostic prénatal ne recommandent pas ce test de dépistage en remplacement du dépistage actuel combinant l'âge de la mère, la mesure de la clarté nucale à l'échographie et les marqueurs sériques maternels.

Ce test peut être actuellement proposé aux patientes qui ont réalisé le dépistage par les marqueurs sériques maternels et qui se situent dans la zone à risque supérieure à 1/250 mais ne souhaitent pas recourir à un geste invasif.

Ce test ne doit pas être proposé lorsque le fœtus présente une clarté nucale anormale ou toute autre anomalie échographique.

Ce test pourrait permettre d'éviter 95 % des prélèvements invasifs dont le risque de fausse couche est d'environ 1 %.

Paris le 19.02.2014

CNEOF : Conférence Nationale d'Echographie Obstétricale et Fœtale
CNGOF : Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français