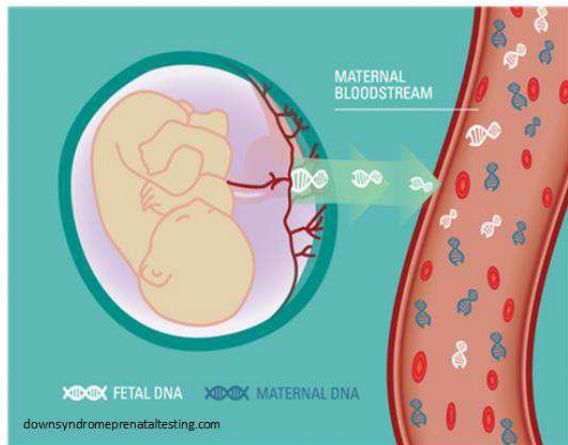


## LE DEPISTAGE PRENATAL NON INVASIF (DPNI) A LA NOMENCLATURE

De grands progrès ont été réalisés dans le dépistage de la trisomie 21, secteur bien encadré en France depuis 1997 avec les Marqueurs Sériques Maternels (MSM). L'arrêté du 14 décembre 2018 modifie les modalités de ce dépistage et introduit le test ADN libre circulant ADNlcT21, précédemment dénommé DPNI.

### Performances du test ADNlcT21 ou DPNI :



Ce test est un examen innovant de dépistage génétique sur l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel, permettant de détecter la trisomie 21 (T21) chez la femme enceinte.

Le dépistage est non invasif, il est effectué par simple prélèvement sanguin chez la femme enceinte.

Ses performances en termes de sensibilité et spécificité sont bien supérieures à celles du dépistage par les marqueurs sériques MSM.

	MSM	DPNI
Taux de détection	84,70%	99,00%

### Prise en charge du DPNI depuis le 18 janvier 2019 :

Le test DPNI est désormais pris en charge par l'Assurance Maladie pour les indications suivantes :

- Risque compris entre 1/51 et 1/1000 par les marqueurs sériques maternels
- Risque  $\geq 1/50$  (si la patiente ne souhaite pas de prélèvement invasif)
- Grossesse multiple (pas de MSM)
- Antécédent de grossesse avec trisomie 21 (pas de MSM)
- Parent porteur d'une translocation robertsonienne d'un chromosome 21 (pas de MSM)

En dehors de ces indications, le coût du test s'élève à 362€.

Risque de T21 (MSM)	Recommandations
$\geq 1/50$	Caryotype prénatal indiqué DPNI remboursé si préférence de la patiente
Entre 1/51 et 1/1000	DPNI proposé et remboursé
$< 1/1000$	DPNI non remboursé

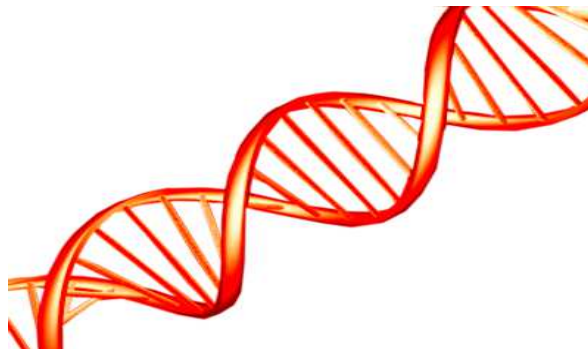
## Nouvelles modalités de dépistage de la trisomie 21 :

Les marqueurs sériques maternels MSM :

- dépistage combiné 1<sup>er</sup> trimestre (âge, clarté nucale, MSM)
- dépistage 2<sup>ème</sup> semestre par MSM seuls : **il n'y a plus de dépistage séquentiel au 2<sup>ème</sup> trimestre**

Le test ADNlcT21 ou DPNI :

- le test doit être prescrit **APRES** la réalisation de l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre
- **il ne doit pas être proposé si la clarté nucale est > ou = 3,5 mm, ni en cas de signe d'appel échographique** (caryotype fœtal proposé d'emblée)
- le test ne remplace pas le caryotype pour poser le diagnostic de trisomie 21. Si le DPNI est positif, **seul le caryotype fœtal permettra de poser le diagnostic**
- si le dépistage DPNI est négatif : poursuivre la surveillance échographique seule
- en cas de test ADNlc non exploitable, un deuxième test est préconisé et remboursé
- en cas de double échec du test ADNlcT21 : le caryotype fœtal est recommandé



*Remarque* : Les indications de prise en charge du caryotype ont également été mises à jour. **Le caryotype fœtal n'est plus pris en charge pour des risques compris entre 1/51 et 1/250.**

## DOCUMENTS REQUIS POUR LA PRESCRIPTION DPNI :

- bon de demande spécifique avec **l'indication** et le résultat des MSM, **préciser clairement si le test est remboursé ou non**
- attestation d'information et **consentement de la patiente**

Sources :

HAS Recommandations Avril 2017

Arrêtés 32 33 34 parus au JO du 20 décembre 2018

Remboursement Nomenclature JO du 27 décembre 2017