

# NOUVELLES MODALITÉS DU DÉPISTAGE ET DU DIAGNOSTIC PRÉNATAL DE LA TRISOMIE 21 FOETALE

**Les arrêtés parus le 14 décembre 2018 confirment les orientations stratégiques recommandées par l'HAS en Avril 2017 et modifient les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie 21.**

## CE QU'IL FAUT RETENIR

### 1 - PRIORITE AU PREMIER TRIMESTRE : ENCOURAGER LES PATIENTES À RÉALISER LEUR PRÉLÈVEMENT SANGUIN DÈS L'ÉCHO T1

- Le dépistage doit être réalisé en priorité au 1<sup>er</sup> trimestre : associe obligatoirement le dosage sanguin des marqueurs sériques du 1<sup>er</sup> trimestre et la mesure échographique de la clarté nucale par un échographiste disposant d'un numéro d'identification délivré par un réseau de périnatalité.
- Si le dépistage n'a pu être réalisé au 1<sup>er</sup> trimestre, le test de dépistage au 2<sup>ème</sup> trimestre se fera par les marqueurs seuls (sans intégration de la clarté nucale)

### 2 - MODIFICATION DES SEUILS DE PRISE EN CHARGE

- Facteur de risque inférieur à 1/1000 : pas d'indication à réaliser un caryotype ou un DPNI (ou ADN libre circulant, ADNlc)
- Facteur de risque entre 1/51 et 1/1000 : la HAS recommande de proposer un DPNI
- Facteur de risque supérieur ou égale à 1/50 : la HAS recommande la réalisation d'emblée d'un caryotype foetal

### 3 - À PARTIR DU 17 JANVIER 2019, PRISE EN CHARGE PAR L'ASSURANCE MALADIE DU DPNI (OU ADNlc) À B1344 (SOIT 362,88 €)

- MSM (marqueurs sériques maternels) compris entre 1/51 et 1/1000
- Patiente avec MSM  $\geq$  1/50 préférant un ADNlc à un prélèvement invasif après une information éclairée
- Grossesse gémellaire (MSM non recommandés)
- Antécédant de grossesse avec trisomie 21 pour le couple
- Parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21

### En dehors de ses indications, le DPNI sera à la charge de la patiente (363 € HN)

Le caryotype prénatal pris en charge : B1250 soit 392 € (amniocentèse ou biopsie de trophoblaste)

- ADNlc positif pour la trisomie 21
- ADNlc non exploitable à 2 reprises
- MSM  $\geq$  1/50
- Anomalie chromosomique parentale
- ATCD pour le couple de grossesses avec caryotype anormal
- Signe échographique

#### Contact biologiste :

Dr Sébastien LEPEPERS [sebastien.lepers@cerballiance.fr](mailto:sebastien.lepers@cerballiance.fr) - Dr Anne MAINARDI [anne.mainardi@cerballiance.fr](mailto:anne.mainardi@cerballiance.fr)

Tél.: 03 20 40 42 24