

Test de Dépistage Prénatal avancé Non Invasif (ADN foetal)

Il s'agit d'une simple prise de sang qui permet de diagnostiquer avec une grande fiabilité si un fœtus est porteur de trisomie 21.

Comment c'est possible ?

Le sang d'une femme enceinte contient à la fois de petits fragments d'ADN maternel et de l'ADN foetal provenant du placenta. Cela permet d'analyser le matériel génétique foetal à partir d'une prise de sang chez la mère.

Quand peut-on faire le test ?

En pratique, le test est réalisé à partir de 11 semaines d'aménorrhée, après l'échographie et les marqueurs sériques du premier trimestre.

Dans quelles situations peut-on le réaliser ?

Actuellement, cet examen est proposé si le dépistage standard (échographie et marqueurs sériques) déterminent qu'il y a un risque $> 1/250$ de trisomie 21.

Comme tous les examens de diagnostic prénatal, l'examen est facultatif.

L'intérêt est d'éviter d'avoir à faire un prélèvement « invasif » (amniocentèse ou biopsie de trophoblaste) qui entraînent un risque (même s'il est faible, inférieur à 1%) de perdre la grossesse.

Il existe des situations particulières où il peut aussi être utile, notamment dans des grossesses gémellaires, ou en cas d'antécédent d'anomalie chromosomique

Il ne peut pas être réalisé en cas d'anomalie à l'échographie, y compris une augmentation de la clarté nucale, car il perdrait de sa fiabilité.

Et ça coûte combien ?

Actuellement (septembre 2015) 650 euros non remboursés.

Comment est-ce que j'aurai le résultat ?

Il sera rendu par le médecin prescripteur dans les 15 jours suivant le prélèvement.

Et si le test ne fonctionne pas ?

Dans certains cas la quantité d'ADN foetal est insuffisante et on ne peut pas conclure.

Dans ce cas, l'examen ne vous sera pas facturé, et un nouveau prélèvement sanguin pourra éventuellement vous être proposé.

En cas de nouvel échec, une amniocentèse pourra vous être proposée si vous le souhaitez.

Peut-il détecter d'autres anomalies que la trisomie 21 ?

Il détecte aussi les trisomies 18 et 13.

Certains laboratoires proposent des tests qui détectent en plus (pour un prix supérieur) d'autres anomalies génétiques plus rares.

En revanche, aucun test sanguin ne détecte toutes les malformations et anomalies du fœtus.

Et si le résultat est anormal ?

Un résultat anormal (positif) indique que le fœtus est très probablement porteur de la trisomie concernée.

Il faudra de toute façon confirmer le résultat par un caryotype réalisé lors d'une amniocentèse ou biopsie de trophoblaste. En effet, dans de rares cas, l'anomalie n'est pas confirmée sur l'examen invasif.

Et si le résultat est normal ?

Le risque que le fœtus soit atteint de trisomie 13,18 ou 21 est extrêmement faible. Cela n'exclut cependant pas l'existence d'un autre type d'anomalie, et ne dispense donc pas du suivi échographique habituel.