

### **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. L'examen des chromosomes est appelé "caryotype".

Parfois, 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.

L'anomalie chromosomique la plus fréquente 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 DPNI ?**

Il s'agit d'un dépistage proposé pendant la grossesse, réalisé à partir d'une simple prise de sang chez la femme enceinte.

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 (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.
- Si le nombre de fragments est plus important que ce qui est attendu, il y a alors un risque de trisomie ou de duplication.
- Si le nombre de fragments est moins important que ce qui est attendu, il y a un risque de délétion.

### **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 à elle de décider si elle souhaite ou non faire ce dépistage. Comme le DPNI peut être réalisé sans limite de terme de grossesse, une femme peut donc prendre le temps nécessaire pour faire son 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 ?**

Toutes les femmes enceintes peuvent en bénéficier sauf si à l'échographie du 1er trimestre, le fœtus a une mesure de clarté nucale plus large que 3,5mm ou si une échographie présente des images anormales. Un prélèvement invasif (amniocentèse/biopsie du trophoblaste/ponction de villosités choriales) sera alors proposé.



Scannez pour  
vidéo d'explication

Le DPNI est réalisé après l'échographie du premier trimestre et le dosage des marqueurs sanguins maternels (dépistage combiné/marqueurs sériques 1er ou 2ème trimestre) qui vont évaluer le risque de trisomie 21 :

- Pour un risque élevé, entre 1/10 et 1/50, un prélèvement invasif est proposé en priorité. Un DPNI peut cependant être discuté.
- Pour un risque intermédiaire, entre 1/51 et 1/1000, le DPNI est recommandé.
- Pour un risque faible, au-delà de 1/1000, aucun examen supplémentaire n'est proposé et le suivi habituel de la grossesse se poursuit.

Pour les grossesses multiples, le DPNI est proposé tout de suite après l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre, sans passer par le dosage des marqueurs sanguins de la trisomie 21.

Dans toutes ces situations où le DPNI est recommandé, il est pris en charge par l'Assurance Maladie.

Le DPNI peut également être prescrit en cas de certains antécédents chromosomiques. La prise en charge financière est alors variable selon les raisons de sa prescription.

Dans les autres situations où un DPNI serait prescrit, il ne sera pas pris en charge par l'Assurance Maladie. Le coût de l'examen est d'environ 400€.

### **Comment est rendu le résultat ?**

Les résultats sont habituellement rendus sous 2 semaines.

C'est le médecin ou la sage-femme qui a fait la prescription du DPNI qui doit rendre les résultats, les expliquer et proposer les éventuels examens complémentaires en consultation.

Le résultat peut être "Négatif", "Positif" et en de rares cas "Non exploitable".

⇒ Un résultat "Négatif" signifie que le risque d'anomalie chromosomique chez le fœtus est extrêmement faible (les cas très rares où le fœtus serait quand même porteur d'une anomalie sont ce qu'on appelle un résultat faux négatif). 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 fœtale.

Si le DPNI revient positif, la probabilité que le bébé ait vraiment l'anomalie dépistée varie de 10% à 90% selon l'anomalie : la probabilité est la plus haute pour la trisomie 21 (90%) et pour les trisomies 13 et 18. Ainsi, un DPNI peut être positif pour une anomalie sans que le fœtus ne soit atteint. C'est ce qu'on appelle un résultat faux-positif. Seul le caryotype à partir d'une amniocentèse (ou d'une biopsie du trophoblaste) permettra d'avoir un résultat certain. C'est la femme qui décidera si elle souhaite le réaliser.

⇒ Un résultat « non exploitable » signifie que l'analyse n'a pas pu donner de précision 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 "Non exploitable", 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 », on dépiste plus d'anomalies que les trisomies 13, 18 et 21, mais on a plus de risque d'avoir un DPNI faux-positif, c'est-à-dire avec un fœtus sans anomalie du caryotype.

### **Quelles sont les limites du DPNI ?**

Le DPNI ne peut pas repérer les anomalies en dessous d'une certaine taille. C'est vrai aussi 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).