

Dépistage prénatal non invasif

Spécialistes des soins primaires,
qu' avons-nous à en dire?

M. Flori – C. Perdrix – S. Deplace - B. Lognos – C. Pigache – F. Zorzi



- 1970 : amniocentèse
 - 1990: échographie
 - 1997: dépistage séquentiel 2^e trimestre
 - 2009: dépistage combiné 1^{er} trimestre
 - Age de la mère
 - Échographie : mesure clarté nucale
 - MSM 1^{er} trimestre
-

- JO - Arrêté 23 juin 2009
 - Information, demande et consentement de la femme enceinte
- JO - Arrêté 14 janvier 2014
 - Refus de la femme enceinte de recevoir des informations sur le dépistage
 - Information et consentement à réaliser les examens permettant d'évaluer un risque
 - Information et consentement à réaliser prélèvements à visée diagnostique

Choix

Dépistage

→ Risque élevé > 1/250

Choix

Choriocentèse ou amniocentèse (1% FCS)

→ Trisomie 21

Choix

Naissance de l'enfant ou IMG (95%)

- **700 842** ($\approx 87\%$) femmes enceintes ont fait le dépistage.
- **28 415** ($\approx 4\%$) femmes avec dépistage à haut risque → 21 362 caryotypes
- 1 142 anomalies chromosomiques
→ **852** trisomies 21

- ADN foetal circulant dans le sang maternel détectable \approx 9 SA
 - Dépistage prénatal T21 \approx 10 - 12 SA
 - DPNI trisomies 13, 18 et 21 applicable en routine
-

- Sensibilité = 98% [IC 95%: 97,1% - 98,6%]
 - Spécificité = 99,9% [IC 95% : 99,8% - 99,9%]
 - Résultat ininterprétable 1 à 5%
-

« Le CCNE réfléchit sur l'évolution des outils de la génomique humaine qui ne débouchent pas toujours sur des progrès thérapeutiques.

Mais ils éclairent les couples sur l'atteinte de leur futur enfant par une maladie/handicap génétique d'une particulière gravité, et permettent une meilleure prise en charge de la grossesse.

Ils ouvrent sur de très nombreuses questions éthiques dont la société doit se saisir. »

*« L'acceptation de la différence conduit le CCNE à envisager, comme un défi à notre conception du rapport entre santé et normalité, que les handicaps et les maladies s'inscrivent aussi dans les « caractéristiques du fonctionnement des membres de l'humanité ». **

*La normalité humaine n'englobe(ra)-t-elle donc pas le handicap et la maladie ? ***

* www.ccne-ethique.fr/sites/default/files/publications/avis-120.pdf

** Canguilhem : le normal et le pathologique

Questions

- Quelle place du nouveau test dans la hiérarchie des outils de dépistage de la T21?
 - Quelle acceptation par les patientes, le couple et les professionnels?
 - Y aura-t-il des demandes en deçà du seuil?
 - Y aura-t-il des demandes en 1ère intention ?
 - Quelles attitudes seront adoptées si la patiente est demandeuse mais pas dans le groupe à risque ?
 - Glissement en population générale ?
-

Spécialistes en médecine générale,
qu' avons-nous à en dire?

*Le dépistage prénatal non
invasif, c'est quoi, pour vous?*
