

Paris, le 29 janvier 2013

Communiqué de presse

Le Diagnostic Prénatal Non Invasif (DPNI) : actualité sur les tests prénataux de dépistage et de diagnostic

Depuis 15 ans, l'analyse de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel permet de déterminer différentes caractéristiques génétiques fœtales. Seule la détermination du sexe et du statut Rhésus D du fœtus sont utilisées en quasi routine dans le suivi des grossesses à risque.

Le dépistage de la trisomie 21 sur le territoire national a fait l'objet de l'arrêté du 23 juin 2009 précisant ses modalités. Il repose sur l'évaluation du risque individuel grâce à l'échographie du 1er trimestre combinée aux marqueurs sériques. La mise en place avec succès de ce dépistage a permis une réduction sensible du nombre de prélèvements invasifs (amniocentèse et biopsie de trophoblaste) au plan national et une diminution similaire des pertes fœtales secondaires à ces prélèvements (risque estimé à environ 1 % par prélèvement). S'il était mis en œuvre pour la trisomie 21, le diagnostic prénatal non invasif (DPNI), basé sur l'analyse de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel permettrait de diminuer encore la fréquence des prélèvements invasifs chez les femmes à risque élevé (>1/250). Le DPNI doit pouvoir être proposé rapidement à ces patientes à risque. On estime que 90 à 95 % des examens invasifs pourraient être évités, quand le DPNI est rassurant. Si en revanche le DPNI montrait une anomalie, ce résultat devrait être confirmé par un prélèvement invasif pour analyse du caryotype fœtal.

Le DPNI pour trisomie 21 ne pourrait être réalisé que dans des laboratoires très spécialisés possédant un agrément spécifique pour le diagnostic prénatal.

En population générale, comme en population à risque, entre 2 et 6 % des résultats sont non interprétables. De ce fait, ces tests ne sont pas encore adaptés au dépistage en population générale, car ils amèneraient à contrôler par un prélèvement invasif un nombre beaucoup trop important de patientes.

Le CNGOF considère donc que le DPNI actuellement disponible ne peut pas encore être proposé dans la population générale en raison de ses caractéristiques techniques.

Le CNGOF considère néanmoins qu'il ne s'agit que d'une première étape et que le DPNI puisse être étendu à la population générale dès que la fiabilité de la technique mais aussi son mode de financement le permettront.

Dans tous les cas, l'échographie restera utile au premier trimestre de la grossesse pour déterminer l'âge gestationnel, le nombre d'embryons et faire un premier dépistage des malformations.

Les efforts portant sur le diagnostic prénatal sont légitimes mais ne doivent pas faire oublier la nécessité d'investissements sur la recherche pour le traitement des maladies génétiques ; la prise en charge des personnes handicapées et l'accompagnement de leurs familles.

La qualité de l'information des femmes enceintes par les professionnels de santé doit être irréprochable pour permettre un choix éclairé de recourir ou non au dépistage et au diagnostic prénatal. Améliorer cette information est un enjeu majeur pour les années à venir.

Enfin, le CNGOF met en garde contre un usage prématuré non régulé du DPNI, à partir de tests disponibles sur internet ou en connexion avec des laboratoires situés à l'étranger qui font du démarchage pour attirer vers eux les prélèvements. Ces pratiques pourraient exposer les médecins qui s'y prêteraient à des risques vis-à-vis desquels le CNGOF ne peut que les mettre en garde.

Service de presse et de communication :

MHC Communication

Marie-Hélène Coste

Tél. : 01 49 12 03 40

✉ : mhc@mhccom.eu