



Analyse de l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel (ADNIc)

Les différents Types d'analyse sur ADN circulant selon le consentement

- 1) **Dépistage classique de la trisomie 21 et autres aneuploïdies : 13 et 18**
Analyse se limitant à la recherche des trisomies 21,13 et 18
- 2) **Dépistage des autres anomalies fœtales**
Analyse du génome en entier : détection des anomalies segmentaires chromosomiques de plus de 7 MB

Les Indications

- 1) **Prises en charge par l'Assurance Maladie**
 - Risque calculé par les Marqueurs sériques maternels (1^{er} ou 2^{ème} trimestre) entre 1/51 et 1/1000
- 2) **Prises en charge par l'assurance ne nécessitant pas la réalisation des marqueurs sériques maternels (DPNI en première intention)**
 - Grossesse gémellaire
 - Antécédent de grossesse avec une Trisomie 21 Foetale
 - Couple dont l'un est porteur d'une translocation robertsonnienne impliquant un chromosome 21.
- 3) **Non prises en charge par l'assurance maladie (sauf accord CPDPN)**
 - Antécédent de grossesse avec une autre aneuploïdie que la trisomie 21
 - Si l'un des parents est porteur d'une translocation robertsonnienne impliquant le chromosome 13
 - En cas de profil des marqueurs sériques est en faveur d'une trisomie 18
 - Convenance personnelle

Conditions pré-analytiques

- **Quand** : à partir de la **11eme semaine d'aménorrhée**
- **Prélèvement** : Sang total sur tube **Streck** (fourni sur demande par le laboratoire cytogen)
- **Transport** : Température **ambiante**, par **TSE COLIBRI**, le tube **STRECK** est placé dans un tube de transport **FALCON** (fourni par Cytogen)
- **Le délai de transport** ne doit pas excéder **5 jours** 

Documents nécessaires au moment du prélèvement

- **La prescription médicale**
- **fiche spécifique de renseignements**, à télécharger sur le site internet du laboratoire (www.cytogen.fr).
- **attestation d'information de la patiente et de recueil de son consentement**, à télécharger sur le site internet du laboratoire (www.cytogen.fr), **et à remplir par le médecin SELON L'ANALYSE DEMANDEE.** 
- **Une copie du compte-rendu de l'échographie du 1er trimestre de la grossesse.**
- **Une copie du compte rendu des Marqueurs sériques maternels**



Résultats

- **Sous 5 à 12 jours après réception du prélèvement dans le laboratoire.**
- **Interprétation :**
 1. **Pour Le DPNI 13,18,21**
 - a. **Risque Faible de Trisomie 21, 13 ou 18** : surveillance simple de la grossesse.
 - b. **Risque élevé de Trisomie 21,13 ou 18** : proposition d'un test diagnostic de confirmation : caryotype fœtal sur liquide amniotique (amniocentèse).
 - c. **Test non exploitable** : renouvellement du prélèvement quelques semaines plus tard. En cas de test non exploitable sur un 2^{ème} échantillon, proposition d'un test invasif de diagnostic.
 2. **Pour Le DPNI Whole Génome**
 - a. **Risque faible d'anomalie chromosomique >7MB** : surveillance simple de la grossesse
 - b. **Risque élevée d'une anomalie chromosomique segmentaire** : Consultation de génétique et caryotype fœtal par amniocentèse