



Le test de **D**épistage **P**rénatal **N**on-**I**nvasif (**DPNI**) est un test effectué sur le sang de la femme enceinte pour détecter les anomalies chromosomiques les plus fréquentes comme la trisomie 21 (le syndrome de Down), la trisomie 18 (le syndrome d'Edwards) et la trisomie 13 (le syndrome de Patau). Aussi le sexe du fœtus peut être déterminé.

Table : Anomalies chromosomiques détectées par le test DPNI

Trisomy 21 (Down syndrome)	This is caused by an extra copy of chromosome 21 and is also called Down syndrome. This is the most common genetic cause of intellectual disability. Individuals with Down syndrome have some degree of intellectual disability (average IQ of 50). Some children with Down syndrome have congenital defects of the heart or other organs that may require surgery or medical treatment. Some have other medical conditions including hearing or vision loss, and at a later age dementia.
Trisomy 18 (Edwards syndrome)	This is caused by an extra copy of chromosome 18 and is also called Edwards syndrome. Most babies with trisomy 18 have multiple severe birth defects of the brain, heart and other organs. Poor growth during pregnancy is common and many babies are miscarried or stillborn. Of those babies born alive, most die before one year of age. Babies who survive have profound intellectual disabilities and growth and developmental problems.
Trisomy 13 (Patau syndrome)	This is caused by an extra copy of chromosome 13 and is also called Patau syndrome. Most babies with trisomy 13 have multiple severe birth defects of the brain and other organs. Many babies are miscarried or stillborn. Of those babies born alive, most die before one year of age.

Échantillon : Le test DPNI est un test de dépistage non-invasif, c'est-à-dire un test sûr sans risque pour le fœtus, contrairement à l'amniocentèse et le prélèvement de villosités choriales (PVC). Il ne faut qu'une prise de sang de 20 ml chez la femme enceinte, prélevée à partir de la 10^{ème} semaine de la grossesse et dans des tubes spéciales de Gendia. La prise de sang peut être effectuée en consultation au laboratoire GENDIA à Anvers, en consultation à Gand ou un échantillon peut être envoyé au laboratoire de GENDIA en trousse spéciale. Dans le futur d'autres localisations pourront ouvrir. Le sang doit toujours être conservé à température ambiante.

Méthodes : Le test DPNI est effectué sur le sang de la femme enceinte qui contient du matériel génétique (ADN) du fœtus. Pendant la grossesse, des fragments d'ADN fœtal circulent dans le sang de la future mère. Cet ADN peut être analysé pour détecter des anomalies chromosomiques chez le fœtus. Le nombre de copies des chromosomes 21, 18 et 13, ainsi que le sexe sont déterminés. Le test a été développé par le laboratoire américain Illumina (Veriseq test). Le test est effectué par le laboratoire Anversois AML (Algemeen Medisch Laboratorium).

Analyse : L'analyse du test DPNI prend environ 1 semaine calculé à partir du moment de l'arrivée de l'échantillon à GENDIA.

Indications : Le test DPNI peut être effectué à chaque grossesse sans indication spécifique. Le test DPNI peut remplacer l'amniocentèse ou le prélèvement de villosités choriales (PVC) dans des grossesses avec un risque accru du syndrome de Down, la trisomie 18 ou la trisomie 13 et dans le cas d'un résultat anormal du triple test, d'un test de dépistage du syndrome de Down dans le premier trimestre de la grossesse ou dans le cas d'âge maternel élevé.

Contre-indications : Le test DPNI n'est pas conseillé quand :

- L'échographie indique des anomalies fœtales
- Il existe des anomalies génétiques qui ne peuvent être diagnostiquées par le test DPNI

Restrictions : Le test DPNI définit uniquement le nombre des chromosomes 13, 18 et 21, ainsi que le sexe.

Le mosaïsme ou des petites déviations (destructions ou duplications) de ces 3 chromosomes et d'autres anomalies chromosomiques et anomalies moléculaires monogènes (le mucoviscidose, le cancer, etc.) ne sont pas tracées avec le test DPNI.

Fiabilité : La fiabilité des résultats du test DPNI est très élevée.

La sensibilité pour détecter des anomalies des trisomies 21, 18 et 13 est si élevée qu'un résultat normal du test signifie que la probabilité que le fœtus a tout de même une aneuploïdie chromosomique d'une de ces 3 chromosomes est inférieure à 1 sur 1000 (fausses négatives).

La spécificité est de plus de 99 % ce qui signifie que dans moins que 1 cas sur 100 le résultat du test est faux positif.

Échec : Dans un petit nombre de grossesses (< 1 %) le laboratoire ne trouve pas assez d'ADN fœtal dans le sang de la femme enceinte de sorte que le test ne peut être effectué. Dans ce cas une nouvelle prise de sang peut être demandée sans frais supplémentaires.

Résultats : Le résultat du test est envoyé par courriel à vous et à votre médecin traitant (si nous avons l'adresse e-mail) environ 2 semaines après le prélèvement de sang. A ce moment-là vous pouvez également demander le sexe du bébé, si vous désirez le connaître.

Suivi :

1. Quand le résultat du test DPNI est normal : aucun suivi spécifique est nécessaire, en dehors des échographies normales qui sont prévues par votre gynécologue ou médecin traitant.

2. Quand le test DPNI ne peut être effectué : dans un petit nombre de grossesses (3 %) il n'y a pas assez d'ADN fœtal dans le sang de la femme enceinte de sorte que le test ne peut être effectué. Dans ce cas une nouvelle prise de sang peut être demandée, sans frais supplémentaires.

3. Quand le résultat du test DPNI est anormal : quand le résultat du test indique un nombre anormal d'un des 3 chromosomes recherchés (21, 18, 13), votre médecin est informé. Nous aussi pouvons expliquer les implications du résultat avec vous, soit par téléphone, soit en consultation au laboratoire Gendia à Anvers. Pour confirmer un résultat anormal nous vous recommandons toujours de laisser faire une amniocentèse ou un prélèvement de villosités choriales (PVC) avec analyse des chromosomes.