

Dépistage prénatal non invasif (DPNI)



Pour les trisomies 21, 18 et 13 (+/- différences des chromosomes sexuels)



Points importants

- Le DPNI est un test de dépistage — ce n'est pas un test diagnostique.
- Le DPNI peut être utilisé pour dépister les trisomies 21, 18 et 13 (avec l'option des différences des chromosomes sexuels).
- Un test diagnostique peut être envisagé dans le contexte d'un résultat à risque élevé.

Résultats du dépistage et points de discussion

Résultat du dépistage	Points de discussion
 Risque élevé	<ul style="list-style-type: none">• Cela signifie généralement que la possibilité d'une trisomie 18, 13 ou d'une différence des chromosomes sexuels est considérablement augmentée.• La possibilité qu'une grossesse avec un résultat de dépistage à risque élevé corresponde réellement à une différence chromosomique dépend du chromosome concerné et du risque estimé avant le test.• Une consultation en conseil génétique devrait être offerte.• Seuls des tests diagnostiques (échantillonnage de villosités chorioniques ou amniocentèse) peuvent fournir une réponse définitive « oui » ou « non ».
 Risque faible	<ul style="list-style-type: none">• Cela signifie généralement que la possibilité que la grossesse présente l'une des conditions testées est faible.• Un résultat de dépistage à risque faible est rassurant, mais le risque résiduel dépend de la raison du test.• Un résultat de dépistage à risque faible ne garantit pas que le fœtus ne présente pas de différence chromosomique ou d'autres problèmes de santé.• Un résultat de dépistage à risque faible n'entraîne habituellement pas l'offre de tests diagnostiques.
« Non concluant » ou échec du test	<ul style="list-style-type: none">• Les facteurs cliniques qui augmentent la possibilité d'un résultat « non concluant » comprennent :<ul style="list-style-type: none">◦ Prise de sang pour le DPNI effectuée trop tôt◦ Poids corporel plus élevé◦ Grossesse gémellaire• Un résultat « non conclusif » est associé à une possibilité augmentée de différence chromosomique fœtale.• Répéter la prise de sang (c.-à-d. une nouvelle prise de sang) permet d'obtenir un résultat dans la plupart des cas.• Les options possibles après un résultat non concluant au DPNI comprennent :<ul style="list-style-type: none">◦ Refaire le DPNI◦ Réaliser un autre test de dépistage◦ Effectuer une échographie anatomique détaillée◦ Orientation vers un service de conseil génétique, incluant une discussion sur les tests diagnostiques.