

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	• 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	• 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	• Les facteurs cliniques qui augmentent la possibilité d'un résultat « non concluant » comprennent : ◦ 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 : ◦ 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.