

### Fiche info aux professionnels Dépistage Trisomie 21 :

Note d'information aux professionnels du Réseau Méditerranée dans le cadre des nouvelles conditions de prise en charge du DPNI (Diagnostic Prénatal Non Invasif de la trisomie 21 par analyse de l'ADN libre circulant dans le sang maternel) en FRANCE à partir du 17/01/2019

3 arrêtés publiés au Journal officiel du 20/12/2018 viennent d'intégrer le DPNI dans la **liste des actes de biologie médicale remboursés par l'Assurance maladie**.

Son remboursement est effectif depuis le **17/01/2019**.

**Aucune entente préalable n'est nécessaire, mais la prescription médicale est obligatoire et doit correspondre aux recommandations.**

#### 1er arrêté :

Il modifie les bonnes pratiques de dépistage et diagnostic prénatals de la trisomie 21, pour **intégrer le DPNI en deuxième intention** pour les femmes dont le risque est évalué entre 1/51 et 1/1000.

Basé sur les recommandations émises par la HAS en 2017, il fixe ainsi **les conditions de prescription du DPNI** et résume notamment le parcours de dépistage et diagnostic grâce à un schéma récapitulatif.

Le dépistage de la trisomie 21 passe **en 1<sup>ère</sup> intention** par :

- **l'échographie** de dépistage du **premier trimestre** de la grossesse
- un dépistage combiné du premier trimestre prenant en compte les mesures de la clarté nucale et de la longueur crano-caudale ainsi que le dosage des **marqueurs sériques maternels (MSM) du 1er trimestre** de la grossesse (procédure préconisée) ou **à défaut** un dépistage MSM du deuxième trimestre prenant en compte le dosage des **marqueurs sériques du 2e trimestre** de la grossesse réalisés de préférence **à partir de 15,0 SA**.

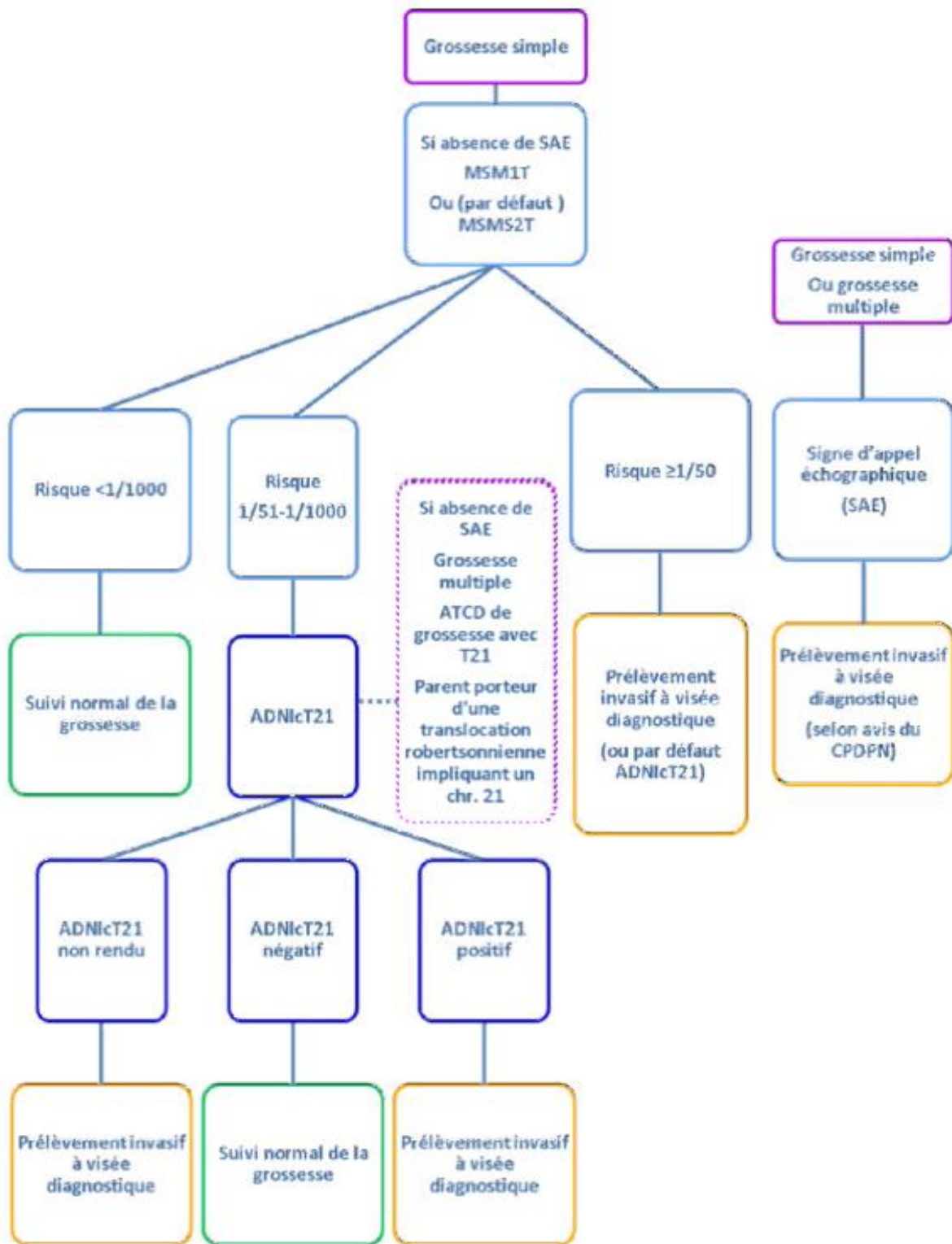
Un dépistage portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel (**ADNlcT21**) peut être proposé **en 2<sup>de</sup> intention** si le **risque** est compris **entre 1/51 et 1/1000**

Un dépistage par ADN lc T21 est proposé sans avoir recours à l'étape des marqueurs sériques dans les situations suivantes :

- **grossesses multiples**
- **antécédent de grossesse avec trisomie 21**
- selon le conseil génétique, **parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21.**

**En cas d'antécédent d'une autre aneuploïdie la femme doit être adressée à un CPDPN.**

En résumé : le dépistage de la trisomie 21 s'articule de la manière suivante :



**Que faire en cas d'échec du test DPNI à 2 reprises?** Dans les situations où deux examens ADNlct21 consécutifs ne permettent pas d'obtenir un résultat interprétable (quel que soit le niveau de risque entre 1/51 et 1/1 000 à l'issue du dépistage utilisant les marqueurs sériques maternels), un prélèvement invasif à visée diagnostique est proposé à la femme. Pour l'aider dans sa décision, cette proposition s'accompagne du résultat et d'une information sur son risque calculé par les marqueurs sériques.

### 2ème arrêté :

Il propose un **modèle de consentement** des couples, intégrant l'information sur les nouveaux seuils de risque ainsi qu'une information sur le DPNI s'ils sont dans une population à risque

Nouveau modèle du formulaire pour les examens de biochimie portant sur les marqueurs sériques maternels (**cf Annexe 1**)

Nouveau modèle du formulaire pour les examens portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel (DPNI) (**cf Annexe 2**)

### 3ème arrêté :

Il intègre les résultats du DPNI dans les données à déclaration obligatoire vis-à-vis de l'**Agence de Biomédecine**

L'**Agence de Biomédecine** est chargée d'évaluer le dépistage de la trisomie 21.

La **HAS** définit avec les professionnels les conditions de l'**assurance qualité des pratiques professionnelles** et qualifie les données nécessaires à cet effet.

L'**Agence de la biomédecine** transmet au moins annuellement:

- **A chaque réseau de périnatalité:**
  - les données ci-dessus mentionnées au point I et les résultats ci-dessus mentionnés au paragraphe 1 portant sur la population suivie par les professionnels adhérant au réseau
  - **les médianes et la distribution de la clarté nucale en fonction de la LCC par échographiste adhérant à ce réseau.**
- **A chaque organisme agréé par la HAS (CFEF, SFAPE, CNGOF):**
- les données ci-dessus mentionnées au point I et les résultats ci-dessus mentionnés au paragraphe 1 concernant les échographistes ayant adhéré au programme d'assurance qualité de cet organisme
- **les médianes et la distribution de la clarté nucale en fonction de la LCC par échographiste ayant adhéré au programme d'assurance qualité de cet organisme.**

**Décision du 19 avril 2018 de l'UNCAM (Union nationale des caisses d'assurance maladie) relative à la liste des actes et prestations pris en charge par l'assurance maladie parue au J.O. du 27 décembre 2018 .**

Elle décline les modalités de prise en charge des actes (4087 et 4088) et leur codage (B1344), ainsi que les laboratoires habilités

**LA CHARTE DE FONCTIONNEMENT DES RESEAUX DE SANTE EN PERINATALITE** pour le diagnostic anténatal de la trisomie 21 au 1<sup>er</sup> trimestre souligne l'importance d'une **démarche-qualité** de la **mesure de clarté nucale**, qui passe par :

- Un agrément pour le dépistage de la trisomie 21 de chaque professionnel de santé (médecin ou sage-femme) délivré par le réseau de Périnatalité PACA-Corse-Monaco. Pour toute information sur cet agrément et les pièces nécessaires à son obtention, contacter **Mme Nelly Chrétien** Tél : 04.92.03.59.50 E-mail : [chretien.n@chu-nice.fr](mailto:chretien.n@chu-nice.fr)
- Une analyse des résultats fournis par l'ABM en **commission avec le soutien des CPDPN** avec un suivi particulier tous les six mois des résultats ne correspondant pas aux **résultats attendus définis par la charte des OAP DT21** (Organisme d'analyse des pratiques en matière de dépistage échographique de la T21 au premier trimestre).

Un compte rendu écrit de la réunion est établi.

- Une **incitation à une réévaluation des pratiques** par **les OAP DT21**, envers les échographistes dont la qualité des mesures est jugée régulièrement peu satisfaisante au regard des résultats attendus fixés par les OAP DT21
- Une **proposition d'aide pour améliorer la pratique** et les **méthodes de mesures** (par exemple proposition de stage auprès d'un échographiste référent du CPDPN, formations ciblées, activité de conseil personnalisé)

Les Réseaux de Santé en Périnatalité (RSP) mettent en place un **suivi des mesures échographiques et biologiques** en lien avec les professionnels et avec le soutien des CPDPN, en réunissant au moins une fois par an à l'issue de la réception des résultats adressés par l'ABM, une « **COMMISSION D'EVALUATION DU DEPISTAGE DE LA T21 AU PREMIER TRIMESTRE** » comprenant obligatoirement la coordination du RSP, un référent du CPDPN et des représentants des échographistes.

A l'issue de la commission annuelle chaque professionnel recevra personnellement par écrit ses propres mesures résumées et les résultats de l'ensemble du RSP (données anonymisées vis-à-vis des noms des échographistes ou des biologistes).