

DÉPISTAGE DES ANEUPLOIDIES FŒTALES : LES MARQUEURS SÉRIQUES MATERNELS ATYPIQUEMENT BAS SONT-ILS UNE INDICATION DE DPNI ?



Emeline GERNEZ¹, Marion BEAUMONT², Olivier GRUNEWALD¹, Estelle ROLAND¹, Gilles RENOM¹

¹ Laboratoire de Dépistage Périnatal, Centre de Biologie Pathologie Génétique, CHU de Lille, France

² Service de Génétique, Laboratoire Eylau Unilabs, Clichy, France

INTRODUCTION

1^{ère} évaluation du risque de Trisomie 21 : **marqueurs sériques maternels (MSM)** + âge maternel + clarté nucale

↓ Si risque compris entre 1/50 et 1/1000

2^{nde} évaluation du risque de Trisomie 21 : **étude de l'ADN fœtal libre circulant (ADNIc ou DPNI)**



MSM atypiquement bas : concentrations plasmatiques très basses évocatrices d'aneuploïdies. Ces profils de MSM ne sont pas retenus comme une indication au DPNI dans l'arrêté de loi de décembre 2018 qui fixe les modalités de prescription et le risque calculé est insuffisant pour pouvoir donner lieu à un DPNI → **intérêt du DPNI dans ces cas ?**

MATERIELS ET METHODES

Cohorte rétrospective de 126 patientes



PAPPA et/ou β hCG $\leq 0,25$ MoM
+ Risque $< 1/1000$

↓
DPNI réalisé

RESULTATS

126 patientes

β hCG $\leq 0,25$
MoM isolée
44 patientes

PAPPA $\leq 0,25$
MoM isolée
66 patientes

β hCG + PAPPA
 $\leq 0,25$ MoM
16 patientes

Pas de DPNI positif + 110 issues
de grossesse sans particularité
(RAS)

4 DPNI
positifs t18 +
12 issues RAS

DISCUSSION

- Le profil « β hCG + PAPP-A $\leq 0,25$ MoM » est connu comme évocateur de trisomie 18.
 - ✓ Cette aneuploïdie a été dépistée et confirmée chez 25% des patientes présentant ce profil de MSM
 - ✓ Quand l'échographie du premier trimestre est sans particularité, la réalisation d'un DPNI permet une prise en charge plus précoce de ces patientes
- Taux isolément bas d'un seul MSM : pas d'aneuploïdie dépistée → Pertinence du DPNI dans ces cas ?**