

Aspects Réglementaires du DPN et du DPNI

Arrêté du 18 janvier 2018

- Fixant la liste des **examens de diagnostic prénatal** permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse et relevant d'un **consentement** recueilli par **écrit** :
- Examens de génétique portant sur **l'ADN foetal libre circulant** dans le sang maternel.

Arrêté du 25 janvier 2018

- Fixant les recommandations de bonnes pratiques relatives aux **modalités de prescription, de réalisation et de communication des résultats** des examens de biologie médicale concourant au **diagnostic biologique prénatal**.
- Prescription d'un examen biologique de DPN
- Prescripteur
- Information et consentement
- Prélèvement
- Conditions de réalisation d'un examen de DPN (Phases pre-analytique, analytique, post-analytique)
- Communication du résultat

Arrêté du 5 mars 2018

- Fixant les **conditions de formation et d'expérience** des biologistes médicaux exerçant des activités de DPN
- **Marqueurs sériques maternels** : diplôme de biochimie + expérience de 12 mois
- **Cytogénétique** : diplôme de cytogénétique + expérience de 36 mois
- **Génétique moléculaire** : diplôme de biologie moléculaire ou de génétique moléculaire + expérience de 36 mois
- **Biochimie fœtale** : diplôme de biochimie + expérience de 12 mois

Arrêté en préparation

- Fixant les **conditions de formation et d'expérience** pour laboratoire DPNI
 - Double formation **Cytogénétique ET Génétique moléculaire**
 - Détails non finalisés à ce jour
 - Discussion pour une dérogation : « cas des territoires isolés » pour lesquels une seule des deux formations serait nécessaire.
 - **Qu'en pensent les DPNistes ?**

HAS et outil pédagogique d'information aux femmes enceintes des différentes étapes de dépistage et de diagnostic de la T21.

- **1^{ère} réunion, 1^{ère} maquette : septembre 2017**
- **Plus de nouvelles 1^{ères} corrections en novembre**
- **Etude/test sur un pool de femmes enceintes**
- **Corrections**
- **2^{ème} Etude/test sur 2^{ème} pool de femmes enceintes**
- **Retour le 11 juin 2018 : Doc Prêt, en attente du texte DGS**

RECOMMANDATIONS HAS sur ADNflc T21

Rappel : le rapport HAS correspond à des recommandations destinées à la DGS pour écrire le texte sur l'intégration du DPNI dans le dépistage et donc qu'à ce jour il n'est pas officiel de recommander un DPNI

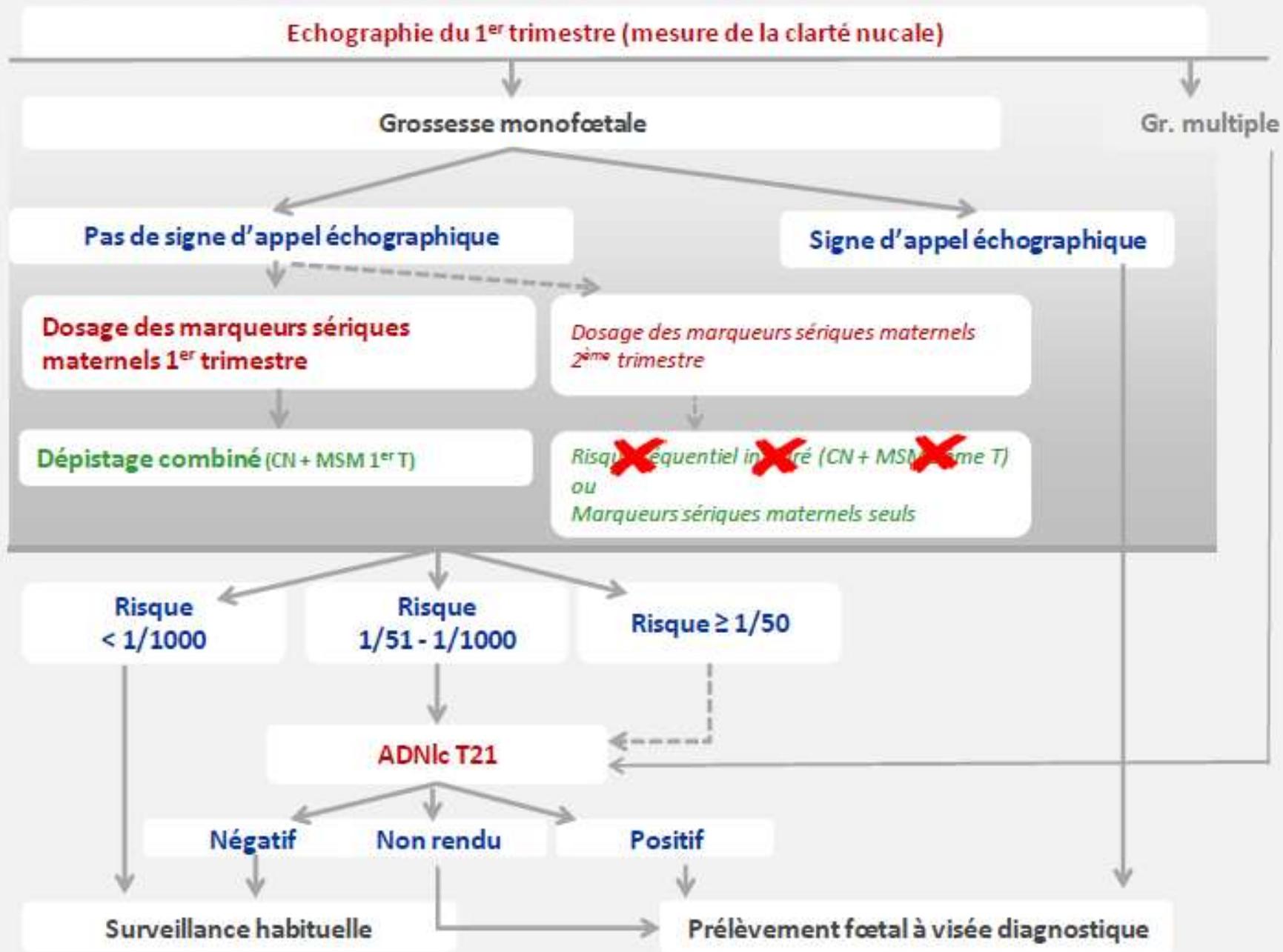
1. Grossesses monofoetales

- **Echographie 11-13+6 sa**
 - Signes échographiques présents : proposition caryotype
 - Pas de signes échographiques
- **MSM1T**
 - Risque $\geq 1/50$: Caryotype
 - Risque $1/51$ à $1/1000$: **ADNlc T21**
 - Risque $< 1/1000$: surveillance habituelle

2. Grossesses **Multiplés** : **ADNlc T21**

- non discuté HAS, mais proposition CNGOF validée ABM

Dispositif à venir



Texte sera rédigé par DGS sur proposition de ABM

Ce sera arrêté type 2009, très détaillé

1. Ce qui semble acquit

- **Echographie** 11-13+6 sa : conditionnelle
- **MSM1T** : conditionnels
- Grossesses **gémellaires** : **ADNIc T21**
- **ACLF** doit envoyer les résultats du caryotype aux labo MSM
- Les **labo DPNI** doivent envoyer les résultats aux labo MSM
- La **transmission des données** par les labo MSM est indispensable
- **Mais à QUI ??** (ABM ?, autre à définir ?)

2. Ce qui semble se discuter

2. Ce qui semble se discuter

- **QUI** va recueillir et analyser les données ? ABM « refuse ».
- **Patientes 1/51-1/250** : possibilité d'un geste invasif. La DGS souhaiterait s'assurer qu'il n'y aura pas de perte de chance pour ces patientes (**Caryotype vs DPNI**). Etude HAS souhaitée. **Voir le topo de Pascale Kleinfinger**
- **MSM2T + CN (séquentiel intégré)** : maintenu **sous conditions** de haute surveillance (**Voir ce point détaillé ce matin**)

Rationnel pour un seuil MSM pour un DPNI

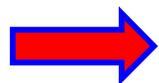
ETUDE HAS

- Choix d'un dépistage **conditionnel** : CN et MSM étapes préalables au DPNI
- Seuil de CN : 3,5 mm
- Seuil MSM : 1/1000
 - **20 000** patientes entre 1/10 et 1/250, pour dépister **750 cas de T21**
 - **50 000** entre 1/250 et 1/1000, pour dépister **80 cas de T21**
 - **500 000** avec **MSM < 1/1000**, pour dépister **moins de 100 cas** de T21

0,1% de faux positifs : 500

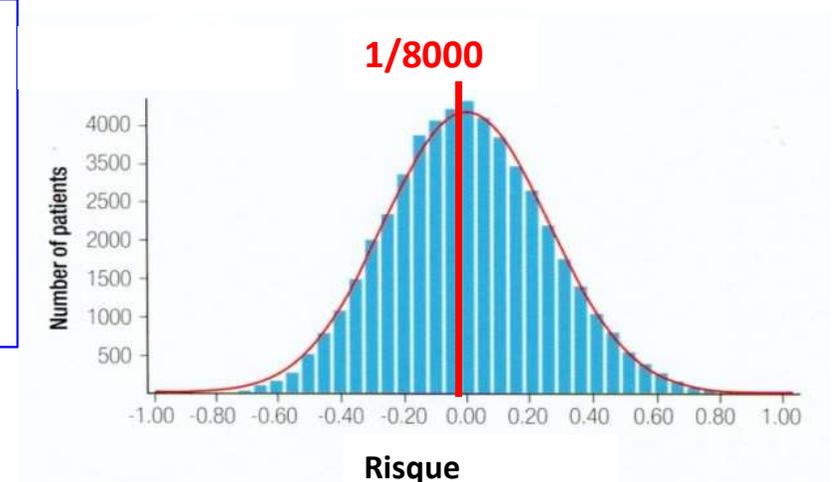
0,1% ? de faux négatifs : 500

1% absence de résultat : 5000



amniocentèses engendrées

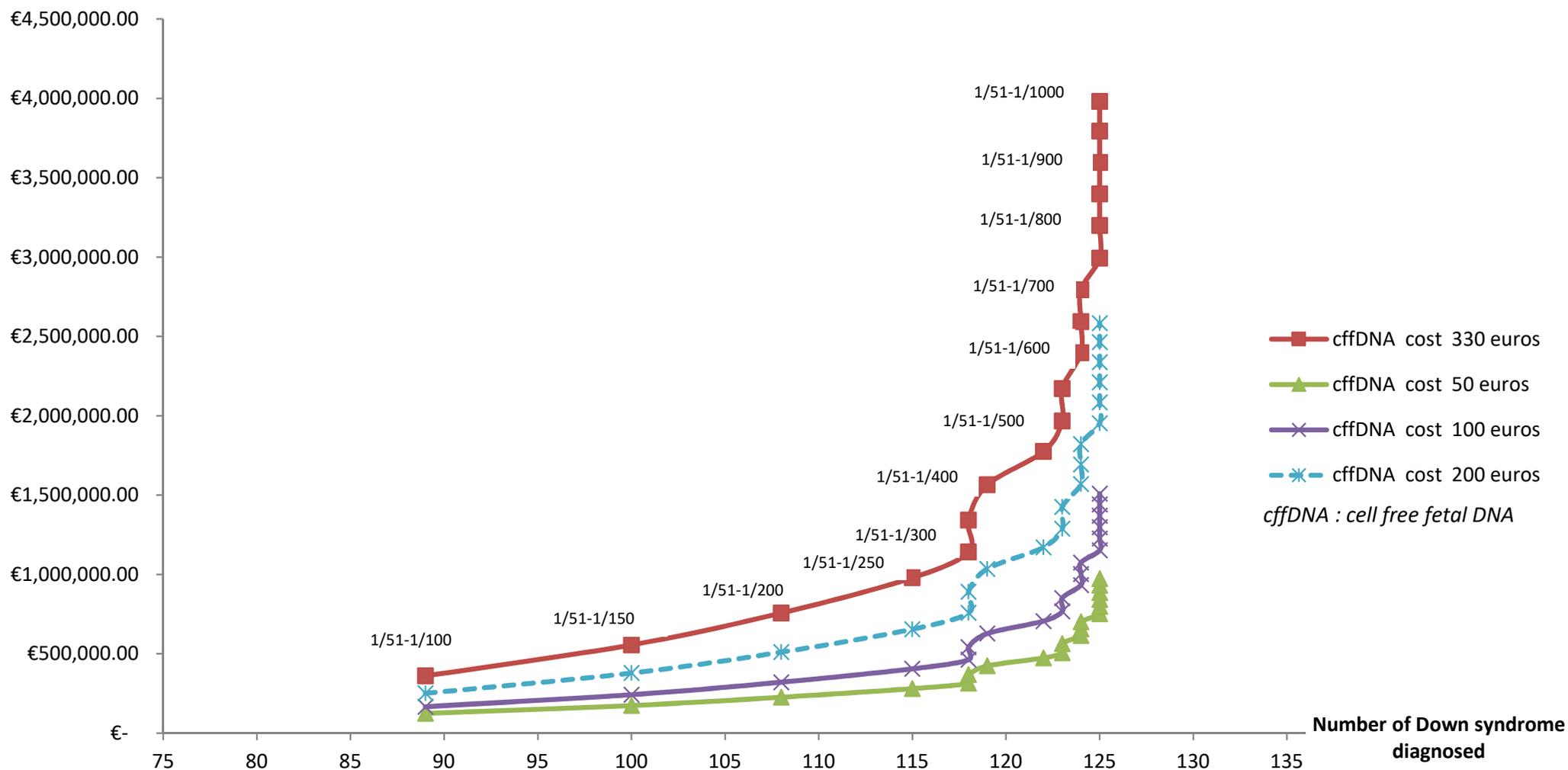
SERAIT-CE BIEN RAISONNABLE ?



Etude Santé Publique Clermont-Ferrand (soumise à publication)

Etude en population (125000 patientes, 125 cas de T21)

Cost of cffDNA screening



Dans la stratégie DPNI, les MSM1T changent de qualification, ils servent à stratifier une grande population, en permettant d'identifier le groupe à « très bas risque » pour lequel le DPNI n'est efficient ni en terme de coût, ni en terme de VPP.

