



destinationsante.com

Nicolas Chaze - mer, 24/05/2017 - 07:00

Après avoir validé la performance des nouveaux tests génétiques de dépistage de la trisomie 21, la Haute Autorité de Santé (HAS) définit enfin leurs conditions d'utilisation dans la procédure de dépistage. Ces recommandations permettront d'améliorer l'information des femmes enceintes et de réduire le recours aux examens invasifs comme l'amniocentèse. Lesquels restent toutefois nécessaires pour confirmer le diagnostic.

Proposés gratuitement par l'AP-HP depuis le début du mois de mai, les tests de l'ADN libre circulant dans le sang maternel sont de plus en plus accessibles. Leur notoriété croissante et la baisse progressive de leur prix (de près de 1 200 euros, ils coûtent à présent autour de 350 euros) ont permis de les rendre plus populaires. Toutefois, le cadre de leur utilisation n'était pas encore bien précis et toutes les femmes enceintes n'y avaient pas accès. C'est chose faite avec la publication ce 17 mai des recommandations de la Haute Autorité de Santé (HAS).

« Aujourd'hui, la HAS recommande de proposer le test d'ADN libre circulant de la T21 après un dépistage combiné du 1er trimestre aux femmes dont le niveau de risque estimé est compris entre 1 sur 1000 et 1 sur 51 », précise l'organisme. Pour les femmes dont le risque est supérieur ou égal à 1 sur 50 après le dépistage combiné, « la HAS maintient sa recommandation de leur proposer d'emblée la réalisation d'une amniocentèse, mais en intégrant la possibilité pour celles qui le souhaiteraient de réaliser dans un premier temps un test ADN ».

Ainsi, la mesure de la clarté nucale par échographie et l'analyse des marqueurs sériques par prise de sang restent essentiels. Et « la place du caryotype fœtal reste inchangée : seul cet examen permet de poser un diagnostic », insiste la HAS.

Baisser le nombre d'amniocentèses, donc de fausses couches

Cette intégration d'un test ADN dans le dépistage du syndrome de Down permettra de mieux cibler les femmes pour lesquelles un caryotype fœtal sera proposé. D'après les calculs de la HAS, « le taux de détection augmenterait d'environ 15% tandis que le nombre de caryotypes fœtaux serait divisé par quatre ». Les fausses-couches induites par la pratique de l'amniocentèse seront donc naturellement diminuées. Bien que le risque soit faible (environ 1%).

Pour améliorer réellement le dépistage, les femmes enceintes devront recevoir une information sur ces dispositifs dès la première consultation, puis à chaque étape du dépistage. Prochaine étape ? Le remboursement par l'Assurance-maladie de ce test.

**Auteur de l'article original:**

Dominique Salomon pour Destination Santé

**Source:**

HAS, 17 mai 2017

**Date de publication (dans la source mentionnée):**

Lundi, 22. Mai 2017

Pour consulter la suite de l'article suivez ce lien [1]

**Mots-clés:**

trisomie 21 [2]

oralité alimentaire [3]

oralité verbale [4]

développement [5]

syndrome dysmorphique [6]

prise en charge précoce [7]

information [8]

enjeux [9]

trisomique [10]

maladie génétique [11]

dépistage anténatal [12]

bilan génétique [13]

amniocentèse [14]

---

**URL source:** <https://www.orthomalin.com/actualites/actualite-professionnelle/trisomie-21-la-has-recommande-le-depistage-genetique>

**Liens**

[1] <https://destinationsante.com/trisomie-21-has-recommande-depistage-genetique.html>

[2] <https://www.orthomalin.com/etiquettes/trisomie-21>

[3] <https://www.orthomalin.com/etiquettes/oralite-alimentaire>

[4] <https://www.orthomalin.com/etiquettes/oralite-verbale>

[5] <https://www.orthomalin.com/etiquettes/developpement>

[6] <https://www.orthomalin.com/etiquettes/syndrome-dysmorphique>

[7] <https://www.orthomalin.com/etiquettes/prise-en-charge-precoce-0>

[8] <https://www.orthomalin.com/etiquettes/information>

[9] <https://www.orthomalin.com/etiquettes/enjeux>

[10] <https://www.orthomalin.com/etiquettes/trisomique>

[11] <https://www.orthomalin.com/etiquettes/maladie-genetique>

[12] <https://www.orthomalin.com/etiquettes/depistage-antenatal>

[13] <https://www.orthomalin.com/etiquettes/bilan-genetique>

[14] <https://www.orthomalin.com/etiquettes/amniocentese>