

Dépistage de la trisomie 21 par analyse de l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel : Application dans le cas des grossesses gémellaires



Biomnis

Marc NOUCHY⁽¹⁾, NicolasCHATRON⁽²⁾, Pascal MOUTY⁽¹⁾, Francis ROUSSEAU⁽¹⁾, Barbara ADDÉ⁽¹⁾, Mohamed Taoudi⁽¹⁾, Caroline DUMONT⁽¹⁾, Jean-François TALY⁽¹⁾, Luc DRUART⁽¹⁾, Sylvie TAPIA⁽¹⁾, Damien SANLAVILLE⁽²⁾, Laure RAYMOND⁽¹⁾

(1) Département de génétique, Eurofins Biomnis, Lyon

(2) Service de génétique, Hospices civils de Lyon, Bron

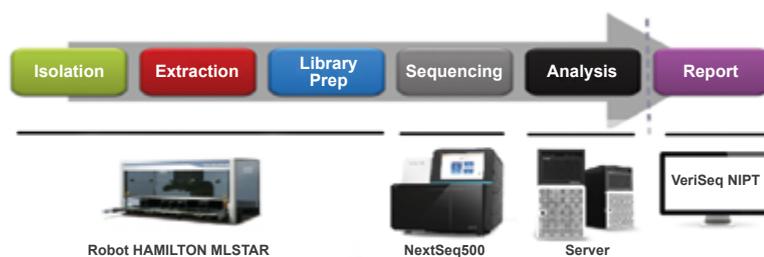
Introduction

Depuis quelques années, le dépistage de la trisomie 21 fœtale peut se faire par analyse de l'ADN libre circulant dans le sang maternel. Ses conditions de réalisation ont été précisées par l'arrêté du 14 décembre 2018 fixant les bonnes pratiques de dépistage prénatal.

Parmi ses indications figurent les grossesses gémellaires. Nous présentons ici une étude réalisée en collaboration avec le service de génétique du Pr.Sanlaville (Hospices Civils de Lyon) sur 1566 grossesses gémellaires étudiées entre octobre 2014 et septembre 2017.

Matériel et méthode

- ▶ **1566 patientes** grossesses gémellaires. Age Moyen : 33,4 ans
Terme moyen : 16,1 semaines d'aménorrhée.
- ▶ 7 à 10 ml de sang total maternel périphérique sur tube Streck
- ▶ Techniques utilisées : HCL séquençage ion/proton
Biomnis séquençage Illumina (cf. schéma)
- ▶ Détermination de la sur- et la sous-représentation des chromosomes 21 pour les échantillons qui passent avec succès le contrôle de la qualité.
- ▶ Une estimation de la fraction fœtale est rapportée pour chaque échantillon.



Résultat et Discussion

▶ Nombre de patientes 1566

Aneuploïdie	Nombre de cas	Résultats caryotypes		Arrêt de grossesse	Refus d'amniocentèse	Suivi de grossesse non reçu
		Confirmation	Faux positif			
TRISOMIE 13	8	2	2	1	1	2
TRISOMIE 18	23	7	2			14
TRISOMIE 21	83	41	4	2	1	35

- **A noter parmi les positifs** : T21 confirmée par caryotype sur 11 cas. 2 cas non confirmé dont 1 cas de grossesse bichoriale avec mort de l'un des jumeaux. 1 patiente a refusé le contrôle par caryotype et a été perdue de vue.
- 1 dossier trouvé faux négatif sur une des plateformes a été retrouvé positif sur l'autre plateforme.

▶ Publications portant sur le test ADNlc dans les grossesses gémellaires

Etude	n	Sensibilité	Nb de FP
Bevilacqua, 2015	515	91,6 %	0
Tan, 2016	565	100 %	0
Samo, 2016	438	100 %	0
Fosler, 2017	487	100 %	1
Le Conte, 2017	492	100 %	1
Etude Eurofins Biomnis / HCL	1566	93,3 %	1

Discussion et conclusion

Le nombre de grossesses gémellaires a augmenté significativement dans les dernières années, notamment en rapport avec le grand nombre de couples ayant recours à l'aide médicale à la procréation. Dans l'expérience de nos 2 centres (HCL et Biomnis) elles représentent environ 8% des grossesses testées par l'ADNlc. Notre étude, bien que rétrospective a inclus 3 fois plus de patientes que

les précédentes et a confirmé les bonnes performances du test pour les grossesses gémellaires. Depuis janvier 2019 en France les grossesses gémellaires constituent une indication de première intention au test ADNlc. L'augmentation de l'expérience qui en résultera permettra d'affiner nos connaissances sur les performances du test dans cette indication.