

Un test innovant pour dépister la trisomie 21

Les CHU de Rennes et Brest proposent un dépistage qui permet aux mamans enceintes de savoir, avec une très grande certitude, si leur bébé est porteur ou pas de la trisomie 21.

Tous les futurs parents y pensent forcément. Est-ce que mon futur enfant sera porteur ou non de la trisomie 21 ? Une affection génétique grave et incurable qui peut conduire à l'arrêt prématuré de la grossesse, après concertation, entre les parents et l'équipe médicale. « Actuellement, le dépistage classique de la trisomie 21 repose sur plusieurs examens » explique le professeur Marc-Antoine Belaud-Rotureau, chef du service de cytogénétique et biologie cellulaire au CHU de Rennes.

« Si les résultats de ces tests sont positifs, on propose un diagnostic de confirmation nécessitant un prélèvement invasif. » Un geste opératoire qui n'est pas anodin. « On estime que ce geste génère un risque de fausse couche évalué entre 0,5 et 1 %. » Ce type d'examen présente un point non satisfaisant. « Sa valeur prédictive, c'est-à-dire la probabilité que le patient dont le test est positif soit effectivement malade n'est d'environ que 5 %. »

Valeur prédictive de 99,44 %

D'où l'intérêt du dépistage prénatal non invasif (DNPI) que proposent, dans l'Ouest, les CHU de Rennes

et de Brest. Une technique de recherche génétique beaucoup plus pointue est fiable. « Dans le sang de la maman, circule de l'ADN fœtal sous forme libre » explique le professeur Marc-Antoine Belaud-Rotureau. « Il apparaît de façon très précoce durant la grossesse et est détectable vers la 6^e semaine d'aménorrhée. On prélève donc du sang de la maman par une simple piqûre et nous allons ensuite isoler cet ADN fœtal puis l'amplifier. » Un processus complexe. En clair, les biologistes vont rendre cet ADN « parlant ». « On le place ensuite dans un séquenceur qui va le décrypter et identifier le chromosome 21. » La valeur prédictive, qui n'était que de 5 % dans le test classique passe là à 99,44 % ! La marge d'erreur est devenue infinitésimale. « Ce résultat doit être toujours confirmé après amniocentèse. » Là, l'examen se justifie. Et si le DNPI est négatif : « La patiente est informée que le risque résiduel de trisomie est faible et donc ne nécessite pas d'exams invasifs. » Un énorme progrès qui a cependant un coût et pose toujours le problème de la prise en charge.

Samuel NOHRA.



Le professeur Marc-Antoine Belaud-Rotureau, chef du service de cytogénétique et biologie cellulaire au CHU de Rennes.

Regarder la vidéo sur ouestfrance.fr