



Trisomie : vivement le test sanguin

GROSSESSE. L'amniocentèse, si redoutée par les femmes enceintes, pourrait très bien être remplacée par une simple prise de sang. Ce soir, des médecins réunis en congrès vont en faire officiellement la demande.

PLUS FIABLES et moins violents que l'amniocentèse, les tests génétiques de dépistage de la trisomie seront-ils bientôt accessibles à toutes les futures mamans jugées à risque en France ? C'est un sujet phare de la Société française de médecine prédictive et personnalisée (**SFMPP**), qui se réunit en congrès jusqu'à ce soir. Avec, un avis très clair sur la question. Pour cette société savante, il faut que ce dépistage prénatal non invasif (DPNI) soit plus largement préconisé en France.

La technologie est au point et une bonne demi-douzaine de sociétés dans le monde les réalisent depuis plusieurs années.

Le Comité national consultatif

d'éthique a même rendu un avis favorable en avril 2013. D'autres pays, comme les Etats-Unis, la Suisse ou l'Allemagne l'ont déjà adopté : « Cet examen semble logiquement conduit à supplanter l'amniocentèse dans le cadre du dispositif actuel de dépistage de la trisomie 21 », prédit le professeur Léon Boubli, cofondateur de la **SFMPP**.

Le DPNI se ré-

« Cent bébés sains ne naissent pas chaque année à cause de l'amniocentèse »

Le professeur François Jacquemard s'oppose à une simple prise de sang, réalisable dès la dixième semaine de grossesse. Dès que la future maman est enceinte, son sang véhicule de l'ADN du

foetus, que les progrès de la technologie, grâce au séquençage, permettent d'analyser pour y détecter les anomalies chromosomiques (13, 18 et 21). Premier établissement à l'avoir expérimenté en France, depuis janvier 2013, l'Hôpital américain de Paris affiche aujourd'hui une solide expérience de 5 400 DPNI. « On le propose en routine aux femmes jugées à risque et ça marche très bien », confie le professeur François Jacquemard. « La majorité des tests génétiques sur le marché ont aujourd'hui une validation médi-

cale robuste, renchérit le professeur Pascal Pujol, oncogénéticien au CHU de Montpellier et président de la **SFMPP**. « Fiabilité : 99 %, c'est-à-dire parfaite, et largement supérieure à l'arsenal diagnostique de routine en France aujourd'hui ! » Car l'actuel dépistage ne permet en effet qu'un diagnostic fiable à 85 %. Autre inconvénient, l'amniocentèse est plus longue à réaliser et surtout plus invasive, avec cette longue aiguille qui pique le ventre de la future maman pour prélever du liquide amniotique. Un examen ô combien anxiogène et sujet à complications : dans les dix jours qui suivent, la grossesse peut en effet se terminer par une fausse couche.

« Pour 15 % de bébés qui passent à travers le diagnostic, 100 bébés sains ne naissent pas chaque année à cause de l'amniocentèse », résume abruptement le généticien, qui veut pousser les autorités à accélérer le mouvement, alors que la haute autorité de santé vient de monter un groupe de réflexion sur le sujet. En mai, le DPNI a été inscrit dans une liste d'examen autorisés et remboursés s'ils sont prescrits, « à l'appréciation du médecin », dans certains établissements de soins accrédités. Un premier pas insuffisant et inégalitaire juge Pascal Pujol : « Si vous êtes suivie dans un petit hôpital, vous n'y avez pas droit. »

CLAUDINE PROUST



« Il y a urgence »

Pr Israël Nisand, gynécologue obstétricien

Pour ce praticien du CHU de Strasbourg, futur président du Collège national des gynécologues et obstétriciens de France, aucun doute que le test génétique de dépistage de la trisomie doit remplacer l'amniocentèse. « Tant que l'on n'avait pas la preuve de l'efficacité de ces tests de dépistage prénatal non invasif, je n'y étais pas favorable. Mais aujourd'hui, la somme d'études menées prouve suffisamment que le taux d'échec est très faible. Et mon avis est désormais très clair. Il y a urgence ! On ne peut pas faire l'économie de proposer — et rembourser — un test de dépistage dont la technologie permet d'emblée un diagnostic fiable à plus de 95 % »



(L.P./Caro Amseur)

côté », pour éviter l'amniocentèse et le 1 % de risque de voir cet examen invasif déboucher sur une fausse couche. Surtout à l'ère des grossesses tardives. « Le risque de trisomie augmente avec l'âge de la mère et passe à 1/50 à 42 ans.

Un test moins cher

D'autant qu'il est moins cher (voir l'infographie). 20 000 des 80 000 femmes enceintes qui passent aujourd'hui une amniocentèse chaque année le font pour rechercher cette anomalie chromosomique qu'est la trisomie, cause de retard mental. 2 000 mettront un terme à leur grossesse au vu du diagnostic. Ce DPNI, il l'avoue, il en parle déjà à celles de ses patientes à risque. « Je leur conseille de mettre les quelques centaines d'euros nécessaires de

C'est aussi un âge où, si elles perdent leur bébé, qui s'avérerait sain, à cause des complications de l'amniocentèse, elles risquent de ne pouvoir en faire d'autres. De toute façon, tout bébé perdu est un bébé de trop », insiste le gynécologue. 15 % des femmes échappent au diagnostic de trisomie — et au choix de poursuivre ou pas leur grossesse —, « découvrant après coup qu'un test diagnostic plus fiable était possible. La direction de la santé a, je pense, bien conscience qu'il existerait une possibilité de recours contre l'Etat dans ce cas ». Le coût ne devrait pas non plus être un obstacle : décidée à ne pas se laisser dépasser dans la course mondiale, PerkinElmer, société américaine « historique » qui couvre déjà 80 % de ce dépistage haute technologie « pour lequel le séquençage haut débit n'est plus nécessaire, a récemment annoncé qu'il allait sortir un test automatisé plus économique ». C.P.



DEUX MOYENS DE SE FAIRE DÉPISTER



Si les tests classiques (prise de sang et échographie) révèlent un risque ou si la future maman a plus de 38 ans, celle-ci peut subir...

... aujourd'hui, une amniocentèse

C'est une ponction du liquide amniotique.

Le médecin repère le fœtus par échographie puis introduit dans l'utérus (à travers la paroi abdominale) une fine aiguille afin de prélever du liquide amniotique.



1000 à 1300 €

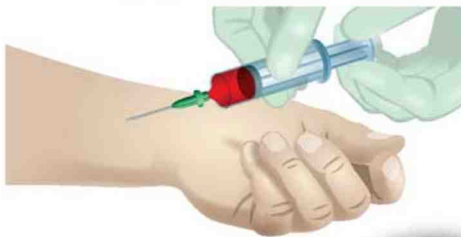
Fiabilité **85%**

Risque de fausse couche **1%**

Dès la quatorzième semaine de grossesse.

... demain, un dépistage prénatal non invasif (DPNI)

C'est une simple prise de sang.



L'ADN du fœtus présent dans le sang de la mère révèle les risques d'anomalie grâce au séquençage ADN.

Fiabilité **+ de 99%**

Dès la dixième semaine de grossesse.



390 €



LP/Infographie - C. Tèche.