

**DATE:** 04/02/2022

**RÉFÉRENCE :** DGS-URGENT N°2022\_24 (HORS COVID 19)

**TITRE :** DEPISTAGE ET DIAGNOSTIC PRENATAL AVEC MARQUEURS SERIQUES MATERNELS DE TRISOMIE 21

## Professionnels ciblés

Tous les professionnels

Professionnels ciblés (cf. liste ci-dessous)

Chirurgien-dentiste

Ergothérapeute

Manipulateur ERM

Médecin-autre spécialiste

Infirmier

Masseur Kinésithérapeute

Médecin généraliste

Audioprothésiste

Autre professionnel de santé

Orthopédiste-Orthésiste

Pédicure-Podologue

Opticien-Lunetier

Orthoptiste

Orthophoniste

Podo-Orthésiste

Sage-femme

Diététicien

Pharmacien

Psychomotricien

Orthoprothésiste

Technicien de laboratoire médical

## Zone géographique

National

Territorial (cf. liste ci-dessous)

Mesdames, Messieurs,

Le ministère des Solidarités et de la Santé a été informé par l'agence nationale du médicament et des produits de santé (ANSM) d'une potentielle rupture de stock du kit VeriSeq NIPT, solution du laboratoire Illumina, en raison d'un problème de qualité. Ces kits, utilisés pour le Dépistage prénatal non invasif (DPNI) de la trisomie 21, pourraient être en rupture dans les semaines à venir.

En l'état actuel des informations, la période de tension est estimée jusqu'à fin février 2022 environ. Cette date sera confirmée à l'issue des contrôles qualité des dernières étapes de fabrication, attendues pour mi-février. Toutes les informations susceptibles de remettre en cause ce calendrier, ainsi que les éventuelles solutions alternatives à mettre en œuvre seront communiquées le cas échéant.

Le ministère, accompagné par l'Agence de biomédecine (ABM) et l'ANSM, assure la gestion de ce risque de pénurie en lien avec les laboratoires de biologie médicale utilisateurs des kits et les représentants des prescripteurs concernés. Ces travaux ont permis d'identifier des solutions alternatives adaptées et en particulier la mobilisation d'autres fournisseurs ainsi que d'autres lignes de production pour la poursuite du DPNI pendant la période de rupture de stock. Dans l'attente d'une stabilisation de la situation, nous poursuivons les travaux sur la recherche d'autres solutions alternatives au cas où la situation viendrait à perdurer, ou se reproduire.

Aussi, nous vous demandons en cette période de tension de bien veiller au respect des prescriptions conformément à [l'arrêté du 14 décembre 2018<sup>1</sup> fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie 21.](#)

<sup>1</sup> [https://www.legifrance.gouv.fr/download/pdf?id=90x-mHR0KS\\_yilkNZp2wecv6NrJkcVksMyPIEPx4Wyl=](https://www.legifrance.gouv.fr/download/pdf?id=90x-mHR0KS_yilkNZp2wecv6NrJkcVksMyPIEPx4Wyl=)

## Principes généraux, règles de bonnes pratiques de DPNI de trisomie 21

Pour rappel, on entend par dépistage de la trisomie 21, un ensemble de procédures spécifiques, clinique, échographique et biologique visant à évaluer le risque de trisomie 21 fœtale au cours de la grossesse et comprenant selon la situation :

- **En systématique** : L'échographie de dépistage du premier trimestre de la grossesse;
- **En 1<sup>ère</sup> intention** :
  - o Un dépistage combiné au premier trimestre prenant en compte les mesures de la clarté nucale et de la longueur cranio-caudale, ainsi que le dosage des marqueurs sériques maternels (MSM) du 1<sup>er</sup> trimestre de la grossesse (procédure préconisée) ou à défaut un dépistage MSM du deuxième trimestre prenant en compte le dosage des marqueurs sériques du 2<sup>ème</sup> trimestre de la grossesse, réalisé de préférence à partir de 15 semaines d'aménorrhée (SA) ;
  - o Un dépistage par ADNlcT21 est proposé sans avoir recours à l'étape des marqueurs sériques dans les situations suivantes :
    - Grossesses multiples ;
    - Antécédent de grossesse avec trisomie 21 ;
    - Selon le conseil génétique, parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21.
- **En 2<sup>nde</sup> intention** : Un dépistage portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel (ADNlcT21) est réalisé et proposé en fonction du niveau de risque évalué par le dépistage utilisant les MSM.
  - o **Si le risque est < 1/1000** : la patiente n'appartient pas à un groupe à risque accru de trisomie 21 fœtale. Une surveillance simple de la grossesse doit être poursuivie ;
  - o **Si le risque est compris entre 1/51 et 1/1000** : la patiente appartient à un groupe pour lequel un dépistage de la trisomie 21 par ADN fœtal libre circulant est proposé ;
  - o **Si le risque est ≥ 1/50** : la patiente appartient à un groupe pour lequel la réalisation d'un caryotype fœtal d'emblée est proposée, un examen de dépistage par ADN fœtal libre circulant pouvant cependant être réalisé selon le choix éclairé de la femme enceinte.

**Seul un prélèvement invasif permet de poser le diagnostic.** L'ADN analysé avec l'examen ADNlcT21 étant essentiellement d'origine trophoblastique<sup>2</sup>, le diagnostic doit être préférentiellement réalisé sur liquide amniotique.

Je vous remercie de la bonne prise en compte de ces recommandations en cette période de tension et de votre mobilisation dans l'intérêt des personnes concernées.

**Pr. Jérôme SALOMON**  
Directeur général de la Santé

*Signé*

<sup>2</sup> Couche externe de cellules qui entoure l'embryon

Schéma récapitulatif (source arrêté)

