

Recommandations de bonnes pratiques relatives au diagnostic biologique prénatal

DIAGNOSTIC PRÉNATAL



Crédit photo : vgajic-iStock-istock

Un arrêté datant du 25 janvier 2018 fixe les modalités de bonnes pratiques relatives aux modalités de prescription, de réalisation et de communication des résultats des examens de biologie médicale concourant au diagnostic biologique prénatal.

Ces recommandations de bonnes pratiques concernent les examens de biologie médicale à visée de diagnostic ou de suivi de la grossesse, susceptibles de confirmer « *soit une affection pour laquelle une thérapeutique fœtale est envisageable, soit une affection pour laquelle une prise en charge néonatale spécifique doit être organisée, soit une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic permettant d'envisager l'interruption médicale de grossesse.* »

Les examens concernés sont les suivants : les examens de cytogénétique, y compris les examens moléculaires, les examens de biochimie fœtale et les examens en vue du diagnostic de maladies infectieuses. Les examens de biologie médicale à visée de dépistage prénatal ou réalisés dans le cadre du diagnostic préimplantatoire, et le diagnostic prénatal de la trisomie 21 ne sont pas concernés par ces règles de bonnes pratiques.

Ces recommandations viennent compléter l'ensemble du dispositif juridique existant et s'appuient sur d'autres recommandations, telles que celles élaborées par les sociétés savantes. Les auteurs de ces recommandations rappellent d'ailleurs en préambule que la femme doit être « *au centre du dispositif* », qu'elle « *prend toutes les décisions relatives à sa grossesse* » et qu'une « *attention particulière doit être portée aux prélèvements invasifs afin d'éviter la réalisation d'un deuxième prélèvement.* »

Le document est ensuite découpé en neuf sections : prescription, prescripteur, information et consentement, prélèvement, conditions de réalisation des examens de DPN, phase pré-

analytique, phase analytique, phase post-analytique et communication du résultat. S'ensuit un rappel des bases juridiques existantes concernant la protection et la promotion de la santé maternelle et infantile, avec un focus sur le chapitre I^{er} intitulé « *Diagnostics anténataux : diagnostic prénatal et diagnostic préimplantatoire* ».

Prélèvement et bonnes pratiques

La prescription d'un examen biologique de diagnostic prénatal (DPN) est proposée dans les situations où l'embryon ou le fœtus présente un risque avéré d'être atteint d'une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse. Il est rappelé dans ce rapport que « *chaque prescription doit être soigneusement appréciée au regard de la balance bénéfices/risques, et expliquée de façon adaptée à la femme enceinte* ».

Les prélèvements pouvant faire l'objet d'un diagnostic biologique prénatal sont :

- soit des prélèvements nécessitant une technique invasive, comme ceux de villosités choriales, de liquide amniotique ou de sang fœtal ;
- soit des prélèvements non invasifs pour le fœtus, comme par exemple la ponction de sang maternel pour l'analyse de l'ADN fœtal circulant.

Les auteurs de ces recommandations accentuent d'ailleurs le fait que lorsqu'un examen biologique de DPN est réalisable à partir d'un prélèvement non invasif, il convient que celui-ci soit privilégié.

Ils insistent également sur la notion de consentement éclairé et sur le contenu de l'information qui doit être délivrée à la femme enceinte par le prescripteur de tout examen de DPN. L'information doit porter sur : « *la liberté de choix de la femme enceinte de recourir ou non à l'examen ; sur les objectifs de l'examen ; sur les possibilités de traitement prénatal ou de prise en charge de l'enfant né, le cas échéant ; sur le risque pour l'enfant à naître ; sur la proposition de mise à disposition d'une liste d'associations spécialisées ; sur les modalités du prélèvement ; sur la nature et les limites de l'examen prescrit ; sur les modalités de communication du résultat.* »

Le médecin doit ensuite établir une attestation cosignée par la femme enceinte, certifiant que ces informations lui ont été fournies, ou qu'elle n'a pas souhaité les recevoir.

Il est rappelé concernant le prescripteur, qu'il « *doit être en mesure de délivrer à la femme enceinte une information loyale, claire et adaptée, de comprendre l'interprétation des résultats biologiques réalisée par le biologiste médical ainsi que d'en communiquer les résultats.* » Il doit également travailler en lien avec un ou plusieurs centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN) et en faire partie lorsqu'il s'agit d'effectuer un prélèvement invasif.

Analyse des prélèvements

Les examens biologiques de DPN ne peuvent être réalisés que dans un laboratoire de biologie médicale accrédité, autorisé par l'agence régionale de santé (ARS). Il est recommandé que ces laboratoires aient également une activité en biologie postnatale pour les diagnostics concernés.

Concernant la phase pré-analytique, il convient que le laboratoire de biologie médicale s'assure de la présence de l'attestation d'information et du consentement écrit de la femme ; s'assure de la prescription par rapport au motif de la demande ; dispose de tous les éléments nécessaires au compte-rendu de biologie médicale ; dispose des échantillons biologiques des

parents lorsqu'ils sont nécessaires au diagnostic ; s'assure de l'absence de toute contamination maternelle lorsqu'il s'agit d'un prélèvement invasif.

Les techniques analytiques doivent avoir fait l'objet « *d'une validation conforme aux particularités du prélèvement fœtal* » et être en accord avec les recommandations professionnelles lorsqu'elles existent.

Concernant la phase post-analytique, il convient que tout examen biologique prénatal prescrit fasse l'objet d'un compte-rendu écrit au prescripteur et qu'une copie soit adressée au médecin, au médecin qualifié en génétique, au biologiste médical du laboratoire. Sur ce compte-rendu doit figurer : l'indication du DPN, l'âge gestationnel, la technique utilisée, ses limites et sa sensibilité, les résultats, l'interprétation des résultats incluant la réponse à la question posée par le prescripteur et les limites de l'interprétation ; le cas échéant, les conséquences pour le couple, et pour les apparentés (conseil génétique recommandé) ainsi la recommandation éventuelle de réalisation d'autres examens. Concernant les résultats de génétique obtenus en sus des examens réalisés pour l'indication initiale, seules les anomalies génétiques pouvant influencer la prise en charge de la grossesse, doivent être mentionnées dans ce compte-rendu. Enfin, aucun résultat ne doit être communiqué directement à la femme enceinte par le laboratoire de biologie médicale.

Source : Biologiste infos - février 2018