



ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

trisomie 21

Question écrite n° 58120

Texte de la question

M. Jean-Marc Roubaud attire l'attention de Mme la ministre de la santé et des sports sur les anomalies foetales telles que la trisomie 21, la myopathie ou la mucoviscidose qui pourraient être décelées par simple test sanguin sur la future mère. Selon des recherches menées par les services sanitaires britanniques (NHS) cette nouvelle technique permettrait de remplacer les tests à risque pratiqués aujourd'hui. Actuellement, les maladies génétiques ou chromosomiques peuvent être détectées de deux manières : l'amniocentèse, qui consiste à prélever du liquide amniotique et analyser les cellules recueillies et la biopsie du trophoblaste, qui repose sur le prélèvement des cellules du futur placenta. Ces techniques de diagnostic prénatal présentent toutefois un risque de fausses couches (près de 1 % pour l'amniocentèse et entre 1 % et 2 % pour la biopsie). Ces recherches avancent que ce test sanguin pourrait sauver chaque année au Royaume-uni entre 250 et 265 bébés en bonne santé qui, actuellement, meurent des suites d'une fausse couche après une amniocentèse ou une biopsie. En conséquence, il lui demande de lui faire connaître si de telles recherches ont été menées en France et, dans l'affirmative, si la mise en place de ce test est envisagée.

Texte de la réponse

Les équipes de chercheurs français sont particulièrement impliquées dans la recherche de nouvelles techniques non invasives de diagnostic prénatal. Il faut cependant noter que ces techniques ne sont pas encore validées ni scientifiquement, ni cliniquement. Les équipes elles-mêmes soulignent dans leurs publications dans des revues internationales à comité de lecture que, si leurs recherches permettent effectivement de démontrer leur faisabilité, elles nécessitent encore des études sur la sensibilité et la spécificité du diagnostic des tests avant de pouvoir utiliser ces tests en pratique courante. Il est en effet primordial de valider ces tests de manière robuste afin d'éviter d'éventuelles erreurs de diagnostic dont les conséquences seraient dramatiques pour les familles. Par ailleurs, avant d'envisager toute utilisation d'une nouvelle technique diagnostique, celle-ci doit être évaluée par la Haute Autorité de santé (HAS). À ce jour, seule l'identification du sexe foetal, à partir de l'ADN foetal circulant, en préalable à l'étude d'une maladie génétique récessive liée à l'X a été validée par la HAS.

Données clés

Auteur : [M. Jean-Marc Roubaud](#)

Circonscription : Gard (3^e circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 58120

Rubrique : Santé

Ministère interrogé : Santé et sports

Ministère attributaire : Santé et sports

Date(s) clé(s)

Question publiée le : 8 septembre 2009, page 8458

Réponse publiée le : 24 novembre 2009, page 11217