De nouveaux tests de dépistage de la trisomie 21, fondés sur la recherche d'une surreprésentation de séquences d'ADN fœtal provenant du chromosome 21 au sein de l'ADN fœtal libre et circulant dans le sang maternel (dépistage prénatal non invasif ou tests DPNI de la trisomie 21 fœtale) pourraient modifier les modalités actuelles du dépistage.

Fin 2015, dans l'objectif de définir la place de ces tests et dans l'attente des résultats des études en cours en France, la HAS a publié une première évaluation des performances de ces tests.

Actuellement, en France, toutes les femmes enceintes ont la possibilité de recourir au dépistage combiné de la trisomie 21 au premier trimestre de la grossesse.

Les performances des tests de dépistage de la trisomie 21 fœtale par analyse de l'ADN libre circulant