

LEVIGARO

192 / 01.13

L'actualité médicale vue par votre laboratoire

Dr méd. Edouard H. Viollier, FMH Médecine interne

Dominic Viollier, lic. oec. HSG

PraenaTest®

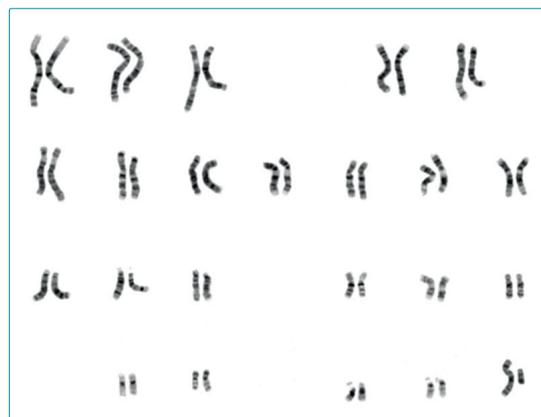
Nouveau screening de la trisomie 21 chez le fœtus

Prémisse

Le PraenaTest® est un test performant pour le dépistage ou l'exclusion d'une trisomie 21 (syndrome de Down, fréquence 1 – 2 sur 1'000 grossesses) **dans le sang maternel** . Il complète ainsi le diagnostic prénatal conventionnel et évite les risques de fausses couches liés aux procédures invasives que représentent la biopsie de villosités choriales et l'amniocentèse.

Test prénatal non invasif

La validation du PraenaTest® pour le dépistage de la trisomie 13/18 est attendue pour 2013.



Principe

Le plasma de la femme enceinte contient, outre du DNA maternel, également du DNA fœtal. La présence d'une fraction augmentée de séquences spécifiques au chromosome 21 révèle la présence d'une trisomie 21 fœtale.

Indication

- Age de la femme enceinte > 35 ans
- Risque élevé lors du test du premier trimestre
- Résultats d'échographie suspects sans malformations fœtales visibles (SG 12 – 14)
- Autres facteurs de risque

Valeur diagnostique

- Sensibilité > 95 %, spécificité > 99.5 % (étude pour la validation du test effectuée par le fabricant; n=472)
- Pas d'indications possibles sur des modifications structurales chromosomiques
- Pas de mise en évidence de mosaïcisme ou de discordances foetoplacentaires
- Diagnostic invasif pour la confirmation d'un résultat positif vivement recommandé (International Society for Prenatal Diagnosis, 2012)

Données

- Nom, prénom, date de naissance de la femme enceinte
- Date, heure de la prise de sang
- Semaine de grossesse (possible à partir de la 12^e SG)
- Nombre de fœtus (pas d'indications validées possibles pour une grossesse multiple)
- **Signature du médecin et de la patiente pour le consentement éclairé** selon la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH)

Méthode

Next Generation Sequencing de DNA acellulaire à partir de plasma sanguin

Matériel

PraenaTest® kit de prélèvement : 2 tubes Cell-Free DNA™ BCT, non centrifugés
e-shop → www.viollier.ch, N° Article 600581

Prix

CHF 1'500.-; pas de prise en charge par les caisses-maladie

Information Littérature sur demande

Dr phil. II Christoph Noppen, FAMH Médecine de laboratoire, responsable Génétique / Biologie moléculaire

Rédaction Dr méd. Dieter Burki, FAMH médecine de laboratoire, responsable du département Production Ouest
contact@viollier.ch | www.viollier.ch