

LEVIGARO

224 / update 07.15

L'actualité médicale vue par votre laboratoire
Dr méd. Edouard H. Viollier, FMH Médecine interne
Dominic Viollier, lic. oec. HSG

v-natal® – update

Le test prénatal non invasif (NIPT)

Prémisse

Le plasma de la femme enceinte contient, outre du DNA maternel, également du DNA fœtal. Dans le NIPT, une modification de la proportion des séquences spécifiques du chromosome analysé révèle la présence d'une aneuploïdie fœtale.

Les trisomies des chromosomes 21, 18 et 13 surviennent dans un cas sur 1'000, 2'500 resp. 10'000 grossesses. Leur fréquence augmente avec l'âge des femmes. D'autres anomalies chromosomiques sont les aneuploïdies gonosomiques tel le syndrome de Turner (X0).



Indications

- Risque supérieur à 1:1'000 lors du test du 1^{er} trimestre; si le risque est supérieur à 1:50, une investigation invasive est, en règle générale, indiquée en première intention.
- Sur demande de la patiente et avec une prise en charge personnelle de la prestation, par ex. avec un risque inférieur à 1:1'000 lors du test du 1^{er} trimestre, un âge \geq 35 ans, après FIV / ICSI ou don d'ovules.

v-natal® est recommandé à partir de la 11^e semaine de grossesse (SG), après échographie non suspecte; il peut toutefois, lors de grossesses monofœtales ou gémellaires, déjà être effectué à partir de la SG 10.

Made by Viollier
in < 1 week

Valeur diagnostique

Sensibilité 99.0 %, spécificité 99.9 % → Taux de faux négatifs 1 %, taux de faux positifs 0.1 %. Lorsqu'un résultat est suspect, une biopsie chorale ou une amniocentèse est conseillée pour confirmer le diagnostic (Fiche d'information 'Dépistage prénatal de la trisomie', Office fédéral de la santé publique, 07.07.2015 → <http://tinyurl.com/ofsp-nipt>).

Limites du test

- Pas d'indications possibles sur des modifications structurales chromosomiques
- Les mosaïques chromosomiques ou les discordances fœtoplacentaires ne sont pas détectées

Informations nécessaires

- Données concernant la femme enceinte incluant la semaine de grossesse et le nombre de fœtus
- Signature du médecin et de la femme enceinte 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 maternel avec technologie **illumina® verifi**

Matériel

Kit de prélèvement v-natal® : 2 tubes Cell-Free DNA™ BCT (06D), non centrifugés
Disponible gratuitement via e-shop → www.viollier.ch, N° Article 15559

Prix

Examen	Prix	Prise en charge des coûts par l'assurance de base (AOS)
Trisomies fœtales 21, 18, 13, sexe fœtal inclus	CHF 950.–	oui, si un examen du 1 ^{er} trimestre (clarté nucale, β hCG libre, PAPP-A) effectué au préalable montre un risque de trisomie supérieur à 1:1'000
en supplément aneuploïdies gonosomiques	CHF 100.–	non

Information Littérature sur demande

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

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