



STS 0292

**VIOLLIER**

LE VIGARO

235 update / 06.2022

Plus qu'une newsletter pour la médecine de laboratoire

Dr méd. Edouard H. Viollier, FMH Médecine interne

Dominic Viollier, lic. oec. HSG

v-natal®

Test prénatal non invasif (NIPT) dans le sang maternel

Prémisse

Désormais, le NIPT détecte également les trisomies autosomiques rares et les délétions / duplications ('All Chromosomes'), qui représentent jusqu'à 30 % des résultats suspects. Cela permet de continuer à améliorer la pertinence du NIPT.

Quand

Test du 1^{er} trimestre (1TT) : SG 10 + 6 jusqu'à la SG 13 + 6 (≙ longueur cranio-caudale 45 – 84 mm)

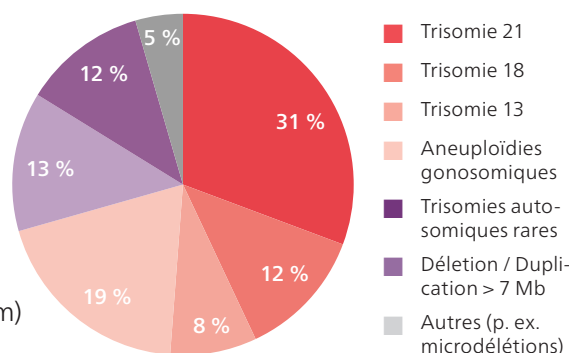
NIPT : recommandé après 1TT, possible à partir de la SG 9 + 0

Indication

- Risque > 1:1'000 (p. ex. 1:780) lors du 1TT après une échographie ne révélant pas de particularités
- Grossesses gémeillaires ainsi que les grossesses après traitement ART avec un risque > 1:1'000 (1TT calculé exclusivement à l'aide de l'âge et de la CN)
- Souhait de la femme enceinte, p. ex. risque < 1:1'000 (p. ex. 1:2'500) lors du 1TT, âge > 35 ans

Valeur diagnostique

- Résultat non suspect → trisomies peuvent être exclues avec une très grande certitude
- NIPT positif → examen invasif par ponction toujours indiqué pour une confirmation
- Valeur prédictive positive pour la trisomie 21 : 93 %, trisomie 18 : 74 % trisomie 13 : 50 %
- Détection d'aneuploïdies gonosomiques (syndrome de Turner, de Klinefelter, de XYY)
- Les trisomies autosomiques rares – p. ex. la trisomie 16 – donnent des indications sur des maladies fœto-placentaires telles que les disomies uniparentales
- Détection de délétions / duplications > 7 Mb



Distribution des résultats NIPT positif (n=1'569, étude avec 55'517 femmes enceintes, Soster et al. 2021)

Nouveau :
'All Chromosomes'
TAT < 4 jours

Méthode

Next Generation Sequencing de DNA acellulaire (Illumina VeriSeq™ NIPT Solution v2)

Matériel

Kit de prélèvement v-natal® : 2 tubes Cell-Free DNA™ BCT (06D), non centrifugés, N° Art. 15558

Prix

CHF 510.– Trisomies fœtales 21, 18, 13, sexe fœtal incl. → prise en charge par l'assurance obligatoire des soins si risque combiné de trisomies lors du 1TT > 1:1'000, voir Avis d'experts N° 52 du 14.03.2018

CHF 100.– En supplément, aneuploïdies gonosomiques

CHF 200.– En supplément, 'All Chromosomes'

Information Littérature sur demande

Dr phil. II Christoph Noppen, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Diagnostic moléculaire

Dr rer. nat. Henriette Kurth, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Pathologie moléculaire

Sebastian Kurscheid, PhD, Candidat Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, Diagnostic moléculaire

Dr sc. nat. Andrea Salzmänn, Candidate Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, Génétique médicale

Rédaction

Dr méd. Uta Deus, FMH Médecine interne générale, Candidate Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, Production centralisée

Dr méd. Maurice Redondo, FMH Hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Production centralisée