



# Bionext LAB

Dr Jean-Luc Dourson



Dépister en toute sécurité  
la trisomie 21 et d'autres  
aneuploïdies foetales

Test prénatal non-invasif



# Test prénatal non-invasif de dépistage des trisomies 21, 18 et 13

---

## 1 PRISE DE SANG

→ 99 % de fiabilité

→ 95 % de prélèvements invasifs évités

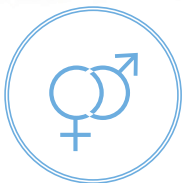
La trisomie est une anomalie génétique qui se caractérise par la présence d'un chromosome supplémentaire dans les cellules du fœtus.

La trisomie la plus fréquemment rencontrée chez l'Homme est la trisomie 21, suivie des trisomies 18 et 13.

Le **test DPNI** se propose d'analyser l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel au moyen d'un séquençage à haut débit de l'ADN via la technologie NGS (Next Generation Sequencing) couplé à une analyse bio-informatique performante.

**Cette méthode permet un taux de détection des trisomies supérieur à 99%.**

Rapide, fiable et sans danger, le DPNI permet de détecter les trisomies 13, 18 et 21 avec un simple échantillon de sang maternel et permet d'éviter le risque de fausse-couche associé à un prélèvement invasif.



## Indications principales à la réalisation du test

- Age maternel supérieur à 35 ans
- Marqueurs sériques maternels montrant un risque  $>$  à 1/1000 quelle que soit la stratégie de dépistage employée
- Parents porteurs d'une translocation robertsonnienne impliquant un chromosome 13 ou 21
- Antécédent de grossesse avec aneuploïdie fœtale
- Grossesse gémellaire
- Souhait de la patiente

## Réaliser le test

---

**Le test DPNI doit être prescrit par votre gynécologue.** Celui-ci remplira les formulaires de demande et de consentement appropriés que vous devez signer.

Vous pouvez vous faire prélever dans n'importe quel centre de prélèvement BioneXt Lab/Picken Doheem ou à l'adresse de votre choix sur simple demande

> au **8002 4040** (à l'étranger: +352 285 737 1)

> via **[www.pickendoheem.lu](http://www.pickendoheem.lu)**

> via l'application **Picken Doheem** compatible iOS et Android.

Il s'agit d'une simple prise de sang.

Le test ne peut être effectué qu'après la 12<sup>e</sup> semaine de grossesse, moment à partir duquel il y a suffisamment d'ADN fœtal dans le sang maternel.

## Eligibilité à la prise en charge du test

- **Vous êtes affiliée à la CNS**, le test est pris en charge sans condition et sera adressé au LNS
- **Vous n'êtes pas affiliée à la CNS**, nous vous proposons 2 possibilités concernant la prise en charge de votre test et nous vous invitons à prendre contact avec le laboratoire au **285 777-1**.

## Informations complémentaires

Le DPNI n'est pas un test diagnostique mais un test de dépistage des trisomies 21, 18 et 13 chez le fœtus. **Une amniocentèse est indispensable si le test revient positif.**

## Limites du test

La fiabilité du test est supérieure à 99%, avec un taux de faux positifs inférieur à 1% pour la trisomie 21.

Aussi précise que soit la technologie utilisée, un résultat normal ne permettra pas d'exclure à 100% la possibilité d'une trisomie fœtale.

Ce test standard ne permet pas de détecter une trisomie en faible mosaïque chez le fœtus, une anomalie de petite taille (délétion ou duplication) des chromosomes 21, 18 et 13, ainsi que d'autres anomalies chromosomiques et/ou maladies monogéniques (exemple: la mucoviscidose).

En cas d'anomalies échographiques chez le fœtus (ex. une clarté nucale supérieure à 3,5 mm), un diagnostic invasif (ponction de villosités choriales ou amniocentèse) est préférable au DPNI.

## DPNI étendu

PrenatalSafe® caryo/PrenatalSafe® caryo plus

Le laboratoire BioneXt lab vous informe qu'il est également en mesure de proposer un **test DPNI «étendu»** incluant la recherche d'anomalies chromosomiques sur les 23 paires de chromosomes humains ainsi que la recherche des 8 syndromes microdélétionnels les plus fréquemment retrouvés dans l'espèce humaine.

Pour plus de renseignements veuillez vous adresser directement au laboratoire.



