

LE VIGARO

235 update / 10.2018
 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

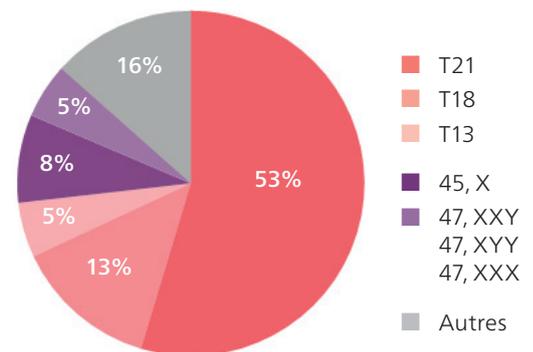
Prémisse

En Suisse, le NIPT fait partie intégrante du dépistage prénatal pour les trisomies.

Indications

- Risque > 1:1'000 (p.ex. 1:780) lors du test du 1^{er} trimestre (TPT) après une échographie ne révélant pas de particularités
- Grossesses gémellaires ainsi que les grossesses après prise en charge ART avec un risque > 1:1'000 (TPT calculé exclusivement à l'aide de l'âge et de la CN)
- Prise en charge obligatoire, voir Avis d'experts N° 52 du 14.03.2018
- Souhait de la femme enceinte, p.ex. risque < 1:1'000 (p.ex. 1:2'500) lors du TPT, âge > 35 ans
- Prise en charge personnelle

Résultats dans un délai max. de 4 jours



Prévalence d'anomalies chromosomiques (prénatales) adapté selon Wellesley 2012

Quand

TPT : SG 10+6 jusqu'à la SG 13+6 (longueur crano-caudale 45 – 84 mm)
 NIPT : recommandé après TPT, possible à partir de la SG 9+0

Valeur diagnostique

- Résultat non suspect → trisomies 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 %, la trisomie 18 : 74 % et la trisomie 13 : 50 %

Limites du test

- Pas d'indications sur des modifications structurales chromosomiques
- Mosaïques chromosomiques ou discordances fœtoplacentaires non détectées
- Si les risques sont élevés (p.ex. > 1:10), une investigation invasive est, en règle générale, indiquée en première intention

Méthode

Séquençage Next-Generation de DNA libre à partir de plasma maternel (illumina® verifi)

Matériel

Kit de prélèvement v-natal® : 2 tubes Cell-Free DNA™ BCT (06D), non centrifugés, N° Art. 15558
 Info patient : v-natal® – le test prénatal non invasif, N° Art. 15636
 Quelle importance a le test prénatal non invasif ?, N° Art. 15731

Prix

Examen	Prix	Prise en charge des coûts par l'assurance de base (AOS)
Trisomies fœtales 21, 18, 13, sexe fœtal inclus	CHF 510.–	Oui, si risque combiné de trisomie lors du TPT > 1:1'000
en supplément, aneuploïdies gonosomiques	CHF 100.–	Non

Information Littérature sur demande

Dr phil. II Christoph Noppen, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Génétique / Biologie moléculaire
 Dr rer. nat. Henriette Kurth, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable adj. Génétique / Biologie moléculaire
 Dr phil. nat. Florent Badiqué, Candidat Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, Génétique / Biologie moléculaire

Rédaction

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