

# BON DE DEMANDE: DEPISTAGE PRENATAL NON INVASIF NIPT TEST



**LABORATOIRE NATIONAL DE SANTE  
NATIONAL CENTER OF GENETICS**

Head: Dr Barbara Klink  
Cytogenetics unit  
1, rue Louis Rech  
L-3555 Dudelange  
Tel. (+352) 28 100 - 549  
Fax. (+352) 28 100 - 542  
[cytogenetique@lins.etat.lu](mailto:cytogenetique@lins.etat.lu)  
Formulaires disponibles sous [www.lins.lu](http://www.lins.lu)

INFORMATIONS PRELEVEMENTS		ETIQUETTE-CODE BARRE LNS
Identification de l'hôpital ou du laboratoire	Conditions préanalytiques strictes (voir ci-dessous)	Etiquette LNS
Coller ici votre étiquette	Date	
	Heure	

## MEDECIN PRESCRIPTEUR

## PATIENTE

Nom - Prénom du prescripteur

Adresse - Pays

Téléphone / Ligne directe      Fax

Date de prescription

Signature / Cachet

Nom de naissance      Prénom

Nom marital      Sexe

Date de naissance      Matricule

Adresse - Pays

Patiente affiliée à la CNS       Oui       Non

\*En cas de non-affiliation à la CNS, la patiente recevra une facture de la part du laboratoire qu'elle pourra opposer à sa mutuelle le cas échéant.

Copies à [Seul le prescripteur est habilité à rendre les résultats au patient]

## PRELEVEMENT SANGUIN : CONDITIONS PREANALYTIQUES :

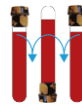
Prélever 2 tubes STRECK



Remplir les tubes



Inversion = 10 fois



Transport: Température et délai d'acheminement

Conservation à température ambiante - délai: 48h max



## INFORMATIONS PATIENTE

### Paramètres personnels :

Âge de la patiente      Poids avant grossesse .....kg      Taille .....      BMI / IMC

Si BMI / IMC élevé >35, un prélèvement après 16 SA permet de réduire le taux d'échec en raison d'une fraction fœtale plus élevée à ce terme (Livergood et al, AJOG, supplement 2017).

Antécédents particuliers personnels ou familiaux : .....

Type de grossesse:       naturelle       après FIV/ICSI

Date de début de grossesse ou date prévue d'accouchement (déterminée par mesure de la LCC sauf FIV) :      \_/\_/\_/\_\_\_\_

### Echographie du 1<sup>er</sup> trimestre : (ou joindre le compte-rendu)

- Non réalisé
- Absence de signes échographiques
- Présence de signes d'appels échographiques: préciser ..... (ou joindre compte-rendu)

### Nombre d'embryons :

- Grossesse monofoetale: LCC: ..... mm      CN: ..... mm
- Jumeau évanescent
- Grossesse gémellaire       Bichoriale - Biamniotique       Monochoriale - Biamniotique       Monochoriale - Monoamniotique
- J1 (JA): LCC: .....mm      CN: .....mm      J2 (JB): LCC: .....mm      CN: .....mm

### Traitements ou informations cliniques pouvant influencer sur le résultat :

- Transfusion sanguine       Immunothérapie       Traitement médicamenteux particulier :
- Transplantation, greffe de cellules souche ou moelle osseuse       Cancer      .....

## RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

**RAPPEL : ce test ne doit pas être prescrit en présence d'une hyperclarté nucale  $\geq 3,5$ mm ou d'autres anomalies échographiques**

- Dépistage chez patiente à bas-risque
- Âge maternel >35 ans au terme de la grossesse
- Dépistage par les marqueurs sériques maternels >1/1000 (joindre compte-rendu)
- Antécédent de grossesse avec aneuploïdie chez la patiente ou chez une apparentée du 1<sup>er</sup> degré
- Translocation robertsonienne équilibrée chez l'un des deux parents impliquant un chromosome 13 ou 21 : .....
- Autre (contacter le laboratoire): .....

**Qu'est-ce que le test NIPT?**

Le test NIPT ou Non Invasive Prenatal Testing est un test génétique de **dépistage** dont le but est de détecter les anomalies chromosomiques fœtales, trisomies 13, 18 et 21 notamment, tout en évitant au maximum le nombre de prélèvements invasifs.

Le principe de ce dépistage est basé sur le séquençage de l'ADN libre circulant dans le sang maternel. Celui-ci est composé en grande majorité d'ADN provenant des cellules maternelles, mais également de cellules d'origine placentaires (cellules cytotrophoblastiques), qui sont le reflet du patrimoine chromosomique du fœtus. Le séquençage à haut-débit permet d'effectuer un comptage des séquences d'ADN correspondant au chromosomes 21 et de détecter une surreprésentation de ces séquences en cas de trisomie 21 fœtale. Le même principe permet de détecter les autres anomalies chromosomiques

La technique utilisée au National Center of Genetics est une approche de séquençage haut débit whole-genome développée par Illumina®. Il s'agit du test Veriseq NIPT solution V2®, certifiée CE-IVD. Les performances de cette technique sont très élevées : la sensibilité est d'environ 99% pour la détection des trisomies 13, 18 et 21 mais cela reste un test de dépistage qui ne permet d'exclure à 100% la présence d'une trisomie 13, 18 ou 21 fœtale même en cas de résultat normal. Les performances détaillées de la technique NIPT utilisée au National Center of Genetics sont détaillées sur notre site internet : <https://Ins.lu/departement/genetique/nipt/>

**Comment cela se passe-t-il en pratique?**

Ce test n'est évidemment pas obligatoire et il vous appartient de décider si vous souhaitez le réaliser ou non. La réalisation d'un test NIPT doit se faire après l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre, idéalement après 12 SA (jamais avant 10 SA). La mesure de la clarté nucale doit être normale.

Ce test doit être prescrit à l'issue d'une consultation au cours de laquelle vous aurez pu poser des questions éventuelles au médecin qui vous propose ce test. Ceci sera formalisé par le recueil par le prescripteur de votre consentement à la réalisation du test. Les résultats seront communiqués uniquement au prescripteur et ne vous seront jamais remis directement. Actuellement, le test NIPT est pris en charge pour les patientes relevant de la CNS.

**Les résultats**

- **Si le résultat du test est négatif:** cela signifie que l'ADN provenant des chromosomes 13, 18 ou 21 est en quantité normale et que le test n'a pas décelé de trisomie fœtale et le suivi habituel de la grossesse se poursuit.

- **Si le résultat test est positif:** cela signifie que la quantité d'ADN provenant d'un chromosome 13, 18 ou 21 est présent en quantité anormalement élevée et que le fœtus a une probabilité importante d'avoir une de ces trisomies. Un examen diagnostique pour confirmer ce résultat de dépistage est nécessaire. Cet examen est une analyse des chromosomes du fœtus à partir d'un prélèvement de liquide amniotique (parfois de villosités choriales). Cette analyse nécessite un geste invasif dont la réalisation présente un risque faible de fausse couche (0,1 %)

Dans un très faible nombre de cas, la réalisation du NIPT peut conduire à la découverte d'autres anomalies chromosomiques qu'une trisomie 13, 18 ou 21. Il peut s'agir d'une autre trisomie, d'une perte ou d'un gain de matériel chromosomique d'une taille supérieure à 7 mégabases, ou d'un remaniement chromosomique d'origine maternelle. Ces anomalies ne seront rapportées dans le compte-rendu que si elles présentent un intérêt médical pour la grossesse en cours ou la patiente, en fonction des données scientifiques actuelles

- **Si le résultat du test est non concluant:** dans de rares cas (< 1%), il n'est pas possible d'obtenir un résultat fiable. La répétition du test NIPT peut alors vous être proposée en fonction du contexte clinique.

**Les limites du test NIPT**

- Les anomalies des chromosomes sexuels ne seront pas dépistées dans le cadre du NIPT selon les préconisations de différentes sociétés savantes européennes. Une ré-analyse des données pourra être effectuée *a posteriori* en cas de signes d'appel échographiques

- Il existe des cas de résultat faussement positif : l'anomalie est présente uniquement au niveau placentaire et pas chez le fœtus. Ce phénomène est possible pour toutes les anomalies chromosomiques mais plus fréquents pour les remaniements autres que les trisomies 13,18 et 21. C'est notamment la raison pour laquelle le **NIPT est un test de dépistage** et qu'il est recommandé de toujours confirmer un résultat positif de NIPT par un geste invasif, notamment par une ponction de liquide amniotique

- Il existe également de très rares cas de faux-négatifs, lorsque l'anomalie est présente chez le fœtus et pas au niveau placentaire. C'est pourquoi la réalisation d'un test NIPT ne remplace pas le caryotype fœtal et ne dispense pas d'un suivi échographique de la grossesse.

- Les performances du test NIPT sont moindres en cas de grossesse multiple.

- Le test NIPT ne remplace pas les analyses génétiques à visée diagnostique à l'issue d'un prélèvement invasif : il ne permet pas de détecter les anomalies chromosomiques équilibrées (translocation, inversion), les anomalies chromosomiques en mosaïque, les syndromes microdélétionnels ou microduplicationnels, les mutations ponctuelles, les maladies monogéniques.

**RECUEIL DU CONSENTEMENT**

J'ai compris les possibilités et les limites du test de dépistage NIPT. J'ai eu la possibilité de questionner mon médecin à ce sujet et qui y a répondu d'une façon claire, complète et satisfaisante. J'ai compris et je consens au stockage de mes données personnelles dans un but médical uniquement

**Je donne mon consentement pour que le test NIPT soit réalisé dans les conditions sus-citées.**

Je souhaite connaître le sexe de l'enfant à naître.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Je donne mon accord, après réalisation du test NIPT, à l'utilisation de mon échantillon et de mes données personnelles sous forme anonymisée à des fins de recherche, de contrôle, de développement ou de validation de méthodes.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non

Date et lieu : .....

Signature de la patiente : .....

Signature du prescripteur : .....