

BON DE DEMANDE: DEPISTAGE PRENATAL NON INVASIF NIPT TEST



LABORATOIRE NATIONAL DE SANTE
NATIONAL CENTER OF GENETICS

Molecular diagnostics – Dr. Sc. Daniel Stieber
1, rue Louis Rech
L-3555 Dudelange
Tel. (+352) 28 100 - 549
Fax. (+352) 28 100 - 542
ncg-cytogen@lns.etat.lu
Formulaires disponibles sous www.lns.lu

INFORMATIONS SUR LE PRELEVEMENTS	
Identification de l'hôpital ou du laboratoire	Conditions préanalytiques strictes (voir ci-dessous)
Coller ici votre étiquette	Date
	Heure

Etiquette LNS
Etiquette LNS

MEDECIN PRESCRIPTEUR

Nom - Prénom du prescripteur

Adresse et pays

Téléphone / Ligne directe Fax

Date de prescription Signature / Cachet

PATIENTE

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

Le sang maternel doit être prélevé dans **1 tube Streck**.

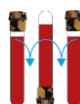
Prélever tube STRECK



Remplir le tube



Inversion = 10 fois



Transport: Température et délai d'acheminement
Conservation à température ambiante – délai: 72h max



INFORMATIONS PATIENTE (La date de début de grossesse et le nombre d'embryons sont obligatoires)

Paramètres personnels :

Age de la patiente Poids habituel 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 personnels ou familiaux pertinents :

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 à 12 semaines : (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 monofœtale: LCC: mm CN: mm
 Jumeau évanescent
 Grossesse gémellaire (Dichorionique - Diamniotique Monochorionique - Diamniotique Monochorionique - Monoamniotique)
J1 (JA): LCC:mm CN:mm J2 (JB): LCC:mm CN:mm

Traitements ou informations cliniques pouvant influencer sur le résultat :

- Ne reçoit aucun traitement connu pour interférer avec le NIPT
 Héparine de bas poids moléculaire (HBPM)
Si la patiente reçoit de l'HBPM, il est recommandé de réaliser le prélèvement en vue du NIPT juste avant l'injection d'héparine (Grömminger et al., Prenatal Diagnosis, 2015).
 Transfusion sanguine Transplantation, greffe de cellules souche ou moelle osseuse
 Cancer Immunothérapie

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

REMARQUE: ce test n'est pas recommandé en présence d'une clarté nucale >3.5 mm ou si d'autres anomalies échographiques ont été identifiées. Le test doit être idéalement réalisé après 12 semaines de gestation et après l'examen échographique à 12 semaines. Il ne doit jamais être réalisé avant 10 semaines de gestation.

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

Qu'est-ce le test NIPT?

Le NIPT (*non invasive prenatal testing*) ou DPNI (pour dépistage prénatal non invasif) est un test génétique qui permet de dépister les anomalies chromosomiques les plus fréquentes chez les fœtus, notamment les trisomies 21, 18 et 13. L'un des objectifs de ce test est de réduire au minimum le nombre d'interventions invasives.

Cette méthode est basée sur le séquençage de l'ADN libre, appelé ADN fœtal acellulaire (cffDNA) dans le sang de la mère. Le cffDNA est principalement constitué d'ADN provenant des cellules de la mère, mais contient également de l'ADN provenant des cellules placentaires (cytotrophoblastes), qui reflètent la constitution chromosomique du fœtus. Le séquençage à haut débit permet de quantifier avec précision le cffDNA et donc d'évaluer si un chromosome 21 (trisomie 21), un chromosome 13 (trisomie 13) ou un chromosome 18 (trisomie 18) supplémentaire est présent chez le fœtus. Le DPNI est une méthode de dépistage qui ne peut exclure la présence de trisomie 13, 18, 21 chez le fœtus avec une certitude de 100 %, même si le résultat du DPNI est négatif. Plus de détails sur les performances de la méthode sont disponibles sur notre site internet : <https://lns.lu/departement/genetique/nipt/>

Le test DPNI est très fiable. La sensibilité et la spécificité analytiques sont toutes deux supérieures à 99,9 % pour les trisomies 13, 18 et 21 (*dépistage de base pour les grossesses monofoetales, données : Illumina. Résultats de l'étude de validation clinique de Veriseq NIPT Solution*).

Comment le test fonctionne-t-il en pratique ?

La patiente est libre de décider de faire ou non le test NIPT. Le NIPT ne peut être effectué qu'après l'échographie de 12 semaines. La clarté nucale doit être normale. Le NIPT peut être demandé par votre médecin ou tout autre professionnel de santé habilité à le faire, idéalement après 12 semaines de gestation et pas avant 10 semaines de gestation.

Le test doit être demandé à la suite d'une consultation au cours de laquelle vous aurez eu l'occasion de poser à votre professionnel de la santé toutes les questions que vous pourriez avoir sur le test. Vous pourrez ainsi prendre une décision éclairée en connaissant la fiabilité et les limites du test. Le médecin/professionnel de santé qui a demandé le test vous demandera de donner votre consentement écrit pour le test. Le NIPT est réalisé à partir d'un échantillon de sang. Le résultat de votre NIPT ne sera envoyé qu'au médecin/professionnel de santé qui a demandé le test et jamais à vous directement. Le NIPT est actuellement pris en charge pour les patientes couvertes par la CNS.

Les résultats

Les résultats sont généralement envoyés dans les 10 jours au médecin/professionnel de santé qui a demandé le test.

- Si le résultat est négatif, cela signifie que la quantité d'ADN fœtal des chromosomes 21, 18 et 13 est normale et que le test n'a pas détectée de trisomie 21, 18 ou 13 chez le fœtus dans la limite de détection de la technique de NIPT. La grossesse devrait être suivie comme prévu.

- Si le résultat est positif : cela signifie que la quantité d'ADN fœtal provenant du chromosome 21, 18 ou 13 est anormalement élevée et qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint de trisomie 21, 18 ou 13. Un test de diagnostic doit être effectué pour confirmer le résultat. Il s'agit d'analyser les chromosomes du fœtus à partir d'un échantillon de liquide amniotique (plus rarement d'un échantillon de villosités choriales). Il s'agit dans les deux cas de procédures invasives, qui comportent un faible risque de fausse couche (0,1 à 0,5 % des patientes).

- Résultat non concluant : dans de rares cas (<0,5 % des patientes), il n'est pas possible d'obtenir un résultat fiable. En fonction de votre situation clinique, il peut vous être conseillé de répéter le test.

- Données additionnelles : dans de rares cas, le NIPT peut révéler des anomalies chromosomiques qui n'avaient pas été recherchées au départ. C'est ce qu'on appelle des données additionnelles ou incidentales. Dans ce cas, une consultation spécialisée de médecine génétique est recommandée. Au cours de cette consultation, vous serez informé(e) du type d'anomalie qui a été identifiée, de la manière dont cela affectera le fœtus et/ou la mère et des éventuels tests supplémentaires qui devront être effectués.

Limites du NIPT

Le NIPT présente certaines limites :

- Des défaillances techniques sont possibles, en particulier si le test est effectué trop tôt dans la grossesse (par exemple avant 10 semaines de gestation), chez les patientes prenant de l'héparine de bas poids moléculaire et chez les patientes dont l'Indice de Masse corporelle -IMC est supérieur à 35. Dans ces cas, nous pouvons recommander de répéter le test ou, en fonction de votre situation clinique, de recourir à une procédure invasive pour la détection des anomalies chromosomiques fœtales.

- Bien que le NIPT soit très performante, il existe de très rares cas de faux positifs. En particulier, l'anomalie peut être présente dans le placenta mais pas chez le fœtus (le cffDNA est dérivé du placenta). C'est la raison pour laquelle tout résultat positif du NIPT doit être confirmé par un caryotype fœtal sur le liquide amniotique.

- Il existe également de très rares cas de faux négatifs, où l'anomalie est présente chez le fœtus mais pas dans le placenta. C'est pourquoi le NIPT ne remplace pas le caryotype fœtal ou les échographies prénatales.

- La fiabilité du NIPT peut être réduite en cas de grossesse multiple.

Le NIPT ne remplace pas le caryotype fœtal et n'est pas destiné au dépistage des anomalies chromosomiques déséquilibrées : (microdélétions, microduplications. Il n'est pas destiné à la détection d'anomalies chromosomiques équilibrées (translocations, inversions), d'anomalies chromosomiques en mosaïque, de mutations ponctuelles ou d'autres anomalies génétiques a l'origine de maladie monogéniques. Le suivi de la grossesse, en particulier la surveillance échographique, doit être effectué comme prévu.

CONSENTEMENT

J'ai compris le degré de fiabilité et les limites du NIPT. J'ai eu l'occasion de poser à mon médecin toutes les questions que je me pose sur ce test de dépistage et il y a répondu de manière claire et satisfaisante. Je comprends et j'accepte que mes données personnelles soient conservées à des fins médicales uniquement. Je comprends que le test peut donner lieu à des données additionnelles ou incidentales.

Compte tenu de ce qui précède, je consens par la présente à ce que le NIPT soit réalisé dans les conditions décrites ci-dessus afin de dépister les aneuploïdies chromosomiques pathogéniques chez mon fœtus.

Je souhaite connaître le sexe de mon fœtus.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Je consens à ce que mon échantillon et mes données personnelles soient utilisés (de manière anonyme) à des fins de recherche clinique, de test de confirmation ou de validation de la méthode par le laboratoire.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non

Signature Patiente

Date et Lieu :

Signature :

Signature Médecin

Date et Lieu :

Signature :

[MOLGEN-PR1-FOR-00832] [FRA] (B) v4