

## Les avantages du test

Genè-z  
by laborizon

Détection des  
Trisomies 21, 18, 13



**PERFORMANT**

Sensibilité et  
spécificité pour  
le dépistage de  
la trisomie 21  
supérieures à 99.8%.



**DÉPISTAGE PRÉCOCE**

A partir de la  
12<sup>ème</sup> semaine  
d'aménorrhée



**SIMPLE**

Détection par simple  
prise de sang



**RAPIDE**

Les résultats sont  
communiqués au  
prescripteur dans un  
délai de  
2 semaines



**SÉCURISÉ**

Sans risque pour vos  
patientes et leur fœtus  
Réduit le nombre  
d'amniocentèses et  
le risque de fausse  
couche associé

### Limites du test :

- Ne permet pas de détecter les autres anomalies chromosomiques dont les microduplications et les microdélétions
- Ne permet pas de détecter les mutations génétiques responsables de maladies monogéniques



laborizon  
UNE NOUVELLE VISION DE LA BIOLOGIE

### Une expertise en génétique

Le groupe **Laborizon**, grâce à son plateau technique situé à Chambray-les-Tours, compte désormais parmi les 5 principaux acteurs privés français à détenir les autorisations d'exercice en **génétique post-natale et pré-natale**.

Nos praticiens sont agréés et autorisés pour la pratique :

- Des **analyses de diagnostic prénatal** : analyses de cytogénétique et génétique moléculaire (autorisations délivrées par l'ARS du Centre)
- Des examens **d'analyses de cytogénétique**, et de **génétique moléculaire** (agrément délivrés par l'Agence de Biomédecine)

### Laborizon, un réseau de confiance au service de ses patients

LABORIZON : le réseau spécialiste en biologie médicale, regroupant **83 laboratoires**, est aujourd'hui organisé autour de **6 SELAS** : ABO+, LABORIZON MAINE-ANJOU, BIORYLIS, BIOLAM, LABORIZON BRETAGNE, BENHAIM. Chaque SELAS possède un ou plusieurs plateaux techniques équipés des dernières **machines de pointe** et emploie du **personnel hautement qualifié** au service de ses patients.

Pour en savoir plus sur le réseau  
Laborizon rendez-vous sur notre site :  
<http://www.laborizon.fr/>

**NOUVEAU**

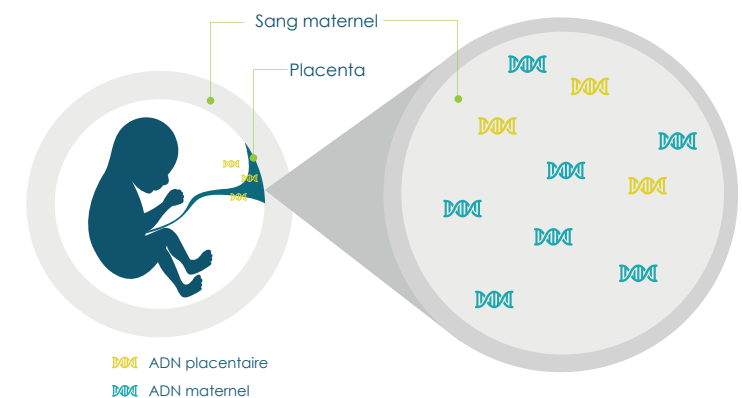
Informations destinées aux professionnels de santé

Genè-z  
by laborizon

## Découvrez le test de dépistage des trisomies fœtales 13, 18 et 21 par analyse de l'ADN libre circulant

Simple, rapide et sans risque

ADN placentaire  
dans le sang maternel



ABO+  
BIOLOGIE MEDICALE

laborizon  
UNE NOUVELLE VISION DE LA BIOLOGIE

## Contexte

Le **dépistage des trisomies fœtales 13, 18, et 21** par analyse de l'ADN libre circulant communément appelé « Dépistage Prénatal Non Invasif » ou DPNI est une **analyse innovante de haute technologie** basée sur le **séquençage à haut débit**.

Les décrets d'application fixant les règles de bonnes pratiques et les conditions de remboursement de cette analyse sont parus fin décembre 2018.

## Une réglementation spécifique

Ce test de dépistage **doit être prescrit lors d'une consultation individuelle** durant laquelle est évoqué l'ensemble du processus de dépistage avec :

- les **avantages et inconvénients** du test
- la **distinction entre dépistage et diagnostic**

A la fin de cette consultation, le prescripteur délivre une attestation certifiant qu'il a explicité à sa patiente ces informations. La patiente doit signifier son accord en signant en retour **un formulaire de consentement**.

Ces documents sont téléchargeables en ligne sur le site du laboratoire ABO+ (<http://www.laboplus.fr>) ou sur le site Laborizon ([www.laborizon.fr](http://www.laborizon.fr))



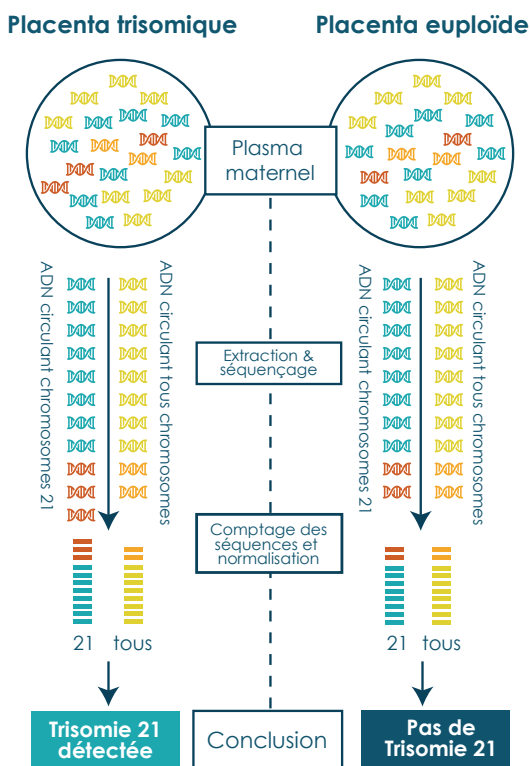
## La technique en quelques mots

L'ADN « fœtal » circulant a été découvert par D. Lo en 1997. Il a permis la mise en place d'analyses fœtales sur le sang maternel comme la détermination du sexe fœtal, du rhésus fœtal ou la détection de maladies monogéniques.

Il s'agit d'ADN libre non cellulaire de petite taille produit de la dégradation du syncytiotrophoblaste placentaire et non du fœtus. Il est mélangé à l'ADN libre circulant maternel dans le plasma et a une élimination très rapide (de l'ordre de quelques minutes). Son analyse correspond donc à une analyse du placenta.

Il apparaît dès la **6<sup>ème</sup> semaine de grossesse** et disparaît en quelques heures après l'accouchement.

Le **séquençage massif parallèle**, dit de « nouvelle génération » (NGS) permet de séquencer l'intégralité du génome en l'espace de quelques heures. Suivi d'une analyse bioinformatique avec alignement de séquences, il permet **d'analyser la qualité et/ou la quantité de l'ADN séquencé**.



## Le test en pratique

**Le test est indiqué et pris en charge par l'assurance maladie en cas de :**

- grossesses monofoetales avec résultats du test des marqueurs sériques  $\geq 1/1000$  tel que:
  - **Si risque  $\geq 1/1000$**  : proposer le test de dépistage par analyse de l'ADN libre circulant
  - **Si risque  $> 1/50$**  : proposer un prélèvement invasif en première intension (PLA ou PVC). La patiente peut aussi choisir le test de dépistage sur ADN libre circulant.
- grossesses multiples,
- antécédents de grossesse avec trisomie 21,
- parents porteurs d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21.
- en cas de 2<sup>ème</sup> prélèvement suite à un échec technique pour une des indications ci-dessus

**Les autres indications des sociétés savantes non prises en charge par l'assurance maladie (coût 363 euros) sont :**

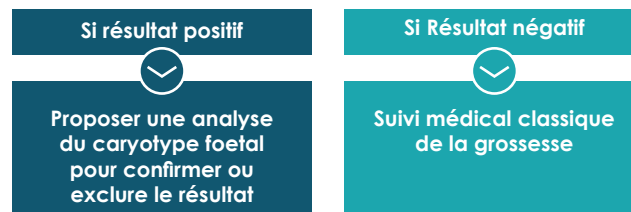
- âge maternel  $\geq 38$  ans pour les patients n'ayant pas pu bénéficier du dépistage par les marqueurs sériques maternels
- antécédent de grossesse avec une trisomie 13 ou 18
- parent(s) porteur(s) d'une translocation robertsonienne impliquant le chromosome 13

Il est préconisé d'en faire la discussion en centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal.

Enfin, le test peut être réalisé pour **convenance personnelles (coût 363 euros)**.

*Ce test est contre indiqué quelque soit l'indication discutée en cas de clarté nucale  $\geq 3,5$  mm (ou  $\geq 99$ e percentile) et/ou d'autres signes échographiques. Il faut proposer un caryotype fœtal d'emblé pour ne pas méconnaître une autre anomalie chromosomique que les trisomies 13, 18 et 21.*

### Conduite à tenir



*Un résultat positif indique un risque élevé que le fœtus soit atteint d'une trisomie 13, 18 ou 21*

*Un résultat négatif indique un risque très faible de trisomie*