



TESTS PRÉNATAUX NON INVASIFS - DU NOUVEAU CHEZ PRENDIA

Les tests prénatals non invasifs, désignés par l'acronyme NIPT pour non-invasive prenatal tests, rencontrent un succès bien mérité aussi bien auprès des médecins qu'auprès de leurs patientes.

Tous les tests disponibles reposent sur le séquençage de l'ADN non cellulaire extrait du plasma maternel. Environ 90% de cet ADN est d'origine maternelle, la fraction d'ADN foetal sur lequel sont fondés les NIPT ne représente que le 10%. La majorité des NIPT sont conçus pour la détection exclusive des aneuploïdies des autosomes 13, 18 et 21 et des chromosomes sexuels. Cette stratégie est très efficace pour les chromosomes ciblés, mais les anomalies de ces chromosomes ne représentent que 75% des déséquilibres chromosomiques possibles.

Dans une première étude de validation publiée dans la revue *Prenatal Diagnosis* en 2013 nous avons proposé un test pangénomique (Prendia) susceptible de remplacer, sous des conditions opérationnelles strictes, les tests invasifs pour les anomalies numériques et structurales déséquilibrées de tous les chromosomes. Dans notre nouveau travail récemment publié dans la revue américaine *Genetics in Medicine*, organe officiel de l'American College of Medical Genetics and Genomics, nous démontrons que ce qui paraissait pure utopie s'avère être parfaite réalité. Vous trouverez la publication via le lien suivant : <http://www.nature.com/gim/journal/vaop/ncurrent/full/gim201672a.html>. Comme le jargon technico/scientifique est généralement rébarbatif et de nature à décourager le lecteur, nous vous proposons ci-dessous un résumé convivial de notre article.

Le test Prendia

- Analyse de l'ADN non cellulaire extrait du sang maternel avec séquençage pangénomique et traitement bioinformatique.
- Détermination de la fraction d'ADN foetal.
- Enrichissement de l'échantillon initial en ADN foetal si nécessaire.

Notre collectif

- 6'388 femmes avec grossesse mono foetale testées en présence des indications classiques d'avant le 15 juillet 2015.

- Validation sur liquide amniotique des tests pathologiques.
- Suivi et catamnèse des cas normaux.

Résultats et performance

Dans 96% des cas le résultat s'est avéré et confirmé normal. Les 258 résultats anormaux (4%) sont répartis comme suit :

- 119 trisomies courantes (chromosomes 13, 18, 21).
- 53 anomalies des chromosomes sexuels, principalement (71%) monosomie X (syndrome de Turner).
- 50 trisomies rares dont certaines (trisomies 6, 7, 15, 16) sont susceptibles de générer une disomie uniparentale.
- 36 duplications ou délétions de petites régions génomiques (CNV) touchant notamment les chromosomes 22 et 16.

Les détails de la performance sont rapportés dans le tableau 1 de l'article original d'où l'on constate que les estimateurs sont excellents ce qui rend le test Prendia particulièrement efficace.

Les innovations de Prendia Expert

Sur la base de l'expérience acquise nous avons apporté les améliorations suivantes à notre test Prendia Expert :

- Détermination systématique de la fraction foetale pour chaque cas.
- Enrichissement en ADN foetal de tous les échantillons problématiques.
- Généralisation de la couverture à toutes les anomalies chromosomiques.
- Inclusion des microdélétions/microduplications (CNV) dont le phénotype est bien connu.

Avec ces améliorations le résultat du test Prendia Expert, méthode authentiquement suisse, permet d'établir ce que l'on pourrait appeler

le caryotype foetal virtuel non invasif dont la performance est équivalente sinon supérieure à celle de la cytogénétique traditionnelle après tests invasifs. Ainsi Prendia Expert, par sa performance, se hisse en tête des NIPT.



Nous tenons à vous exprimer toute notre reconnaissance pour la confiance que vous nous témoignez. De notre côté nous pouvons vous assurer qu'en toutes circonstances nous sommes disponibles pour tout dialogue médical et scientifique avec vous et pour un conseil génétique à vos patientes.

En vous souhaitant bonne lecture nous vous adressons nos salutations collégiales.

Contact

Prof. Dr méd. Graziano Pescia
graziano.pescia@genesupport.ch

PD Dr méd. Bernard Conrad
bernard.conrad@medisupport.ch