



# PRAENA CHECK

Test prénatal non invasif

Votre laboratoire –  
aujourd'hui et demain

# PraenaCheck

Le «PraenaCheck» est un «test prénatal non invasif» du groupe Dr Risch. Il permet d'évaluer le risque de trisomies 21, 18 et 13, et accessoirement de détecter la présence d'aneuploïdies gonosomiques (chromosomes X et Y) dès la fin de la 10<sup>e</sup> semaine de grossesse (SG 10 + 0). Le sexe du fœtus est déterminé par caractérisation des séquences chromosomiques Y. Le test est par ailleurs utilisé aussi bien lors de grossesses par PMA (FIV, ICSI, don d'ovocyte) que lors de grossesses gémellaires (sans X, Y).

## Méthode

Dans le cadre du «PraenaCheck», des fragments de dégradation de l'ADN sont isolés à partir d'un échantillon de plasma de la mère. Ils proviennent en majeure partie de cellules corporelles de la mère et en moindre mesure du tissu placentaire fœtal. Un séquençage bidirectionnel de ces molécules d'ADN libre circulant (circulating free DNA, cfDNA) permet, dans une étape d'analyse de génétique moléculaire, de les attribuer aux chromosomes correspondants et de déterminer en même temps la quantité de cfDNA fœtal, celui-ci étant plus court que le cfDNA maternel. Un algorithme bio-informatique évalue le nombre de fragments d'ADN séquencés par chromosome. Lorsqu'on trouve par exemple un nombre excessif de fragments attribuables au chromosome 21, on est très probablement en présence d'une trisomie 21. Le fournisseur a une approbation CE-IVD pour le test.

Le procédé de test a été validé dans une étude clinique auprès d'une cohorte de > 2'300 femmes enceintes<sup>1</sup>. Le caryotypage fœtal ou l'issue de la grossesse y ont été comparés avec les résultats du TPNI.

On a constaté une haute spécificité dépassant 99.9% et une haute sensibilité dépassant 99.9% pour la détection des trisomies 21, 18 et 13. Les taux de concordance lors de défauts de distribution cytogénétiquement confirmés des chromosomes X et/ou Y (aneuploïdies gonosomiques) étaient élevés: 100% pour XXX (syndrome triple X) et XXY (syndrome de Klinefelter), 90.5% pour la monosomie X (syndrome de Turner) et 91.7% pour XYY (syndrome de Jacob).

## **« PRAENACHECK » LORS DE GROSSESSE MONOFŒTALE (Y COMPRIS GROSSESSES PAR PMA)**

---

Trisomies 21, 18 et 13 (test de base)

---

Sexe du fœtus (test de base)

---

**Aneuploïdies gonosomiques (option XY) :**

- XXX (syndrome triple X)
- XXY (syndrome de Klinefelter)
- X0 (syndrome de Turner)
- XYY (syndrome de Jacob)

## **« PRAENACHECK » LORS DE GROSSESSE GÉMELLAIRE (Y COMPRIS GROSSESSES PAR PMA)**

---

– Trisomies 21, 18, 13 (test de base)

---

– Sexe du fœtus : si des séquences Y sont trouvées,  
au moins un fœtus est de sexe masculin

---

## **« PRAENACHECK » NE DÉTECTE PAS**

---

- Les translocations chromosomiques
  - Les microdélétions (p. ex. syndrome de DiGeorge/del22q11)
  - Les polyploïdies
  - Le génotype de gènes individuels
- 

## Limites de la méthode

Les anomalies chromosomiques structurales (translocations, microdélétions) et les polyploïdies ne sont pas détectées par ce test. Lors de grossesses à risque élevé (constats anormaux à l'échographie, risque accru lors d'un résultat > 1:10 au test du premier trimestre), il est recommandé de recourir à l'opinion d'un expert<sup>2</sup>, conduisant généralement à des examens invasifs de diagnostic. Les séquences d'ADN trouvées ne peuvent pas être utilisées à d'autres fins telles que p. ex. la détection de mutations de gènes spécifiques.

Comme tous les TPNI, « PraenaCheck » est un test de dépistage. Un constat anormal doit être vérifié par une méthode invasive avant la prise d'une décision concernant la poursuite ou l'interruption de la grossesse. Bien que très rares, des résultats de test faux positifs ou faux négatifs sont possibles.

## CAUSES DE RÉSULTATS DE TEST FAUX POSITIFS :

- Mosaïque chromosomique limitée au placenta
- Lyse d'un jumeau (vanishing twin)
- Mosaïque chromosomique de la mère (p. ex. 45,X/46,XX)
- Syndrome triple X chez la mère
- Néoplasie proliférative chez la mère (très rare)

Il est possible d'obtenir un résultat équivoque malgré une exécution irréprochable du test. Une répétition du test, au besoin sur un nouvel échantillon de sang, sera alors effectuée sans coûts supplémentaires pour la patiente. Le problème provient généralement de critères de qualités non atteints de l'échantillon (p. ex. qualité de l'ADN), qui sont sans signification pour la grossesse en question. Des taux supérieurs d'échecs ont été observés en particulier pour la détermination d'aneuploïdies gonosomiques<sup>3</sup>.

## Déroulement pratique

Vous obtiendrez le tube Streck® nécessaire pour cet examen, de même que les autres matériels de prélèvement, via vos modes de commande habituels. Avant leur utilisation, les tubes peuvent toujours être conservés à température ambiante.

Le médecin informe la patiente au sujet de l'examen génétique<sup>4</sup>. La commande doit être accompagnée du formulaire de commande entièrement rempli, avec déclaration de consentement de la patiente et signature du médecin. Les coûts du test de base sont calculés conformément à la liste des analyses. Le test de base est remboursé par les caisses maladie si le test combiné du premier trimestre a révélé un risque supérieur à 1:1000 (p. ex. 1:450)<sup>2</sup>. Dans le cas de grossesses par PMA et de grossesses gémellaires, l'âge + le risque lié à la clarté nucale sont déterminants pour le remboursement des coûts. L'« option XY » n'est pas remboursée par les caisses maladie.

Après la prise de sang, l'échantillon doit être envoyé le plus rapidement possible au groupe Dr Risch par coursier ou par courrier postal. Le prélèvement sanguin peut aussi être effectué directement, sur rendez-vous, sur un de nos sites (avec présentation d'un formulaire de commande rempli par une ou un médecin).

Vous recevrez le résultat sous 3 à 8 jours ouvrés. Les résultats anormaux seront également communiqués par téléphone. Nous ne fournissons aucune copie des résultats d'examen à la patiente.

#### **RÉFÉRENCES**

- 1 Cirigliano V et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2017. doi:10.1002/uog.17386
- 2 Avis d'expert n° 52 de Gynécologie Suisse, mise à jour du 01.01.2018
- 3 Gil MM et al. Fetal Diagn Ther. 2014. doi:10.1159/000358326
- 4 GUMG.; 2004. <https://www.admin.ch/>.

Responsable du contenu

#### **GRUPE DR RISCH**

Service génétique médicale Liebefeld +41 58 523 34 60 [genetik@risch.ch](mailto:genetik@risch.ch)

