

EN PRATIQUE...

DIAGNOSTIC PRENATAL

Les procédures invasives de diagnostic prénatal (amniocentèse, choriocentèse ou cordocentèse) sont réservées à des femmes identifiées à haut risque d'avoir un enfant atteint d'une maladie génétique ou chromosomique. D'une part, parce que ces techniques ne sont envisageables qu'à partir de la 11^{ème} semaine d'aménorrhée (S.A.) dans le meilleur des cas, d'autre part parce qu'elles présentent un risque important de perte foetale (tableau ci-dessous), on a donc recherché depuis longtemps des moyens non invasifs de diagnostic prénatal (DPN).

AVANT TOUT ENVOI

Vérifier les conditions du terme

- ≥ 8 semaines de grossesse (terme échographique)
- ≥ 10 semaines d'aménorrhée

Prévenir le laboratoire avant tout envoi :

☎ 01.34.40.20.80

smgenetique@lab-cerba.com

PRELEVEMENT

- Sang total (3 x 7 ml) sur tube sec avec gel séparateur
- Laisser environ 30 minutes à T° ambiante jusqu'à coagulation complète, puis centrifuger pendant 10 mn à environ 4000 tr/mn
- NE JAMAIS DECANTER, NI OUVRIR LES TUBES

Document à joindre à toute demande OBLIGATOIREMENT

- Compte-rendu échographique (1ère échographie de datation : date de début de grossesse et nombre de sacs embryonnaires)
- Prescription médicale
- Attestation de consultation médicale.
- Consentement de la patiente, préalable à une analyse de biologie en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero.

COMPARAISON DES METHODES			
Prélèvement	Choriocentèse	Amniocentèse	Cordocentèse
Nature	Villosités chorales	Liquide amniotique	Sang foetal
A partir de	11 S.A.	15 S.A.	18 S.A.
Analyse	Caryotype	Caryotype foetal (biochimie)	Caryotype foetal (bioch., hémato., immuno.)
Délais d'examen	Direct : 1 j Culture : 10 j / 2 sem	Culture : 10 j / 3 sem	Culture : 3 j
Risque foetal	2 - 5 % (technique + spontanée)	0,5 - 1 %	2 %

D'après le rapport de la Société des Gynécologues Obstétriciens Canadiens - novembre 2005

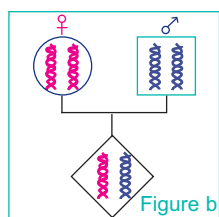
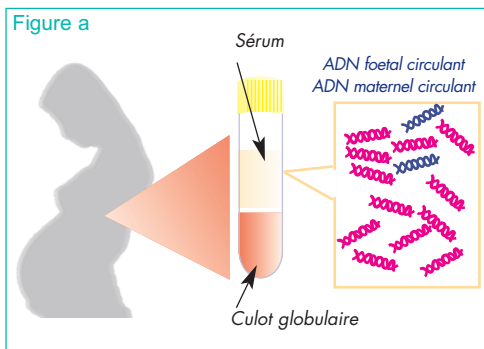
ADN FOETAL CIRCULANT

Le laboratoire Cerba élargit l'offre en génétique humaine et propose une véritable alternative à ces procédures invasives : l'Analyse de l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel.

En dehors des cellules foetales dont l'utilisation comme moyen de DPN reste limitée (difficulté d'isolement), il existe une autre source de matériel génétique foetal dans la circulation maternelle.

En effet, la présence d'ADN foetal libre circulant a été mise en évidence en 1997 et apparaît comme un phénomène physiologique lié à la grossesse.

A partir de 2002, il devient un outil de diagnostic prénatal. A ce jour plus de 5 000 tests ont déjà été réalisés par notre équipe, pionnière au niveau mondial.



Principe de l'ANALYSE de l'ADN FOETAL LIBRE CIRCULANT (figure a)

L'ADN foetal n'est pas contenu dans un noyau cellulaire, par conséquent, aucune analyse chromosomique (caryotype foetal) n'est possible. Une fois dans la circulation maternelle, cet ADN foetal est dilué au sein d'un ADN largement majoritaire et hautement homologue qu'est l'ADN foetal libre circulant d'origine maternelle (en rose) sans qu'on puisse l'isoler spécifiquement. Ainsi, seuls les allèles hérités du père (en bleu, figure b) sont des séquences foetales spécifiques distinguables dans le sang maternel.

Cette donnée est fondamentale puisque ne pourront être recherchées et/ou étudiées que les séquences géniques foetales différentes (ex : SRY) ou absentes du génome maternel.

Un test RAPIDE, SIMPLE, PRECOCE et NON INVASIF

Effectué à partir d'une simple prise de sang, il ne présente donc aucun risque pour le fœtus. Ce test est également rapide puisqu'il ne requiert qu'une extraction d'ADN à partir du sang maternel puis une amplification génique par PCR (délai technique : 1 jour). De plus, il peut être réalisé dès la 10^{ème} S.A., l'ADN foetal libre circulant apparaît dans le sang maternel à partir de la 5^{ème} S.A. mais en concentration trop faible. Il disparaît quelques heures après l'accouchement et ne persiste pas dans l'organisme maternel. Ce test présente donc l'avantage d'être à la fois non invasif et de pouvoir être réalisé plus précocement dans la grossesse. Cette approche non invasive de diagnostic prénatal offre de nombreuses perspectives, actuellement le Laboratoire Cerba propose ce test pour deux indications : la détermination du sexe foetal et la détermination du génotype RHD foetal.

Benachi A, Steffann J, Gautier E, Ernault P, Olivi M, Dumez Y, Costa JM. Fetal DNA in maternal serum: does it persist after pregnancy? Hum Genet 2003;113:76-79.

Flori E, Doray B, Gautier E, Kohler M, Ernault P, Flori J, Costa JM. Circulating cell-free fetal DNA in maternal serum likely originates from cyto- and syncytiotrophoblastic cells. Hum Reprod 2004;19 :723-4.

Lo YM, Corbetta N, Chamberlain PF, Rai V, Sargent IL, Redman CW, Wainscoat JS. Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. Lancet 1997;350:485-7