

### EN PRATIQUE...

#### ▶ 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)
- Photocopie de la carte de groupe de la patiente (et éventuellement celle du conjoint)
- Prescription médicale "Génotypage Rhésus D foetal à partir du sang maternel".
- Attestation de consultation médicale.
- Consentement de la patiente, préalable à une analyse de biologie en vue d'établir un diagnostic prénatal in utero.

### Principe

Le génotypage RHD foetal tel qu'il est proposé, repose sur la détection d'une séquence nucléotidique dérivée du gène *RHD* (partie 3' terminale). Son interprétation repose sur le fait que la plupart des individus de groupe sanguin rhésus négatif sont dépourvus de gène *RHD* alors que la présence de ce gène conduit généralement à un groupe rhésus positif.

Le test sera donc pertinent chez les patientes dont le groupe rhésus négatif est en relation avec l'absence complète de gène *RHD* dans leur génome, ce qui est le cas pour plus de 99 % des caucasiennes.

Par conséquent, un génotype RHD négatif sera donc toujours associé à un groupe rhésus négatif.

### Conclusion

Cette nouvelle possibilité de définir le génotype RHD foetal de manière non invasive permet d'éviter une potentialisation de l'allo-immunisation engendrée par un geste invasif, elle est surtout intéressante chez des patientes à risque (RhD-négatives) mais ne devant pas subir a priori de geste invasif. Chez ces dernières, la connaissance de ce génotype RHD foetal peut ainsi, en cas de foetus RhD-négatif, alléger la surveillance de la grossesse (surveillance sérologique, injections d'anti-D...).

Costa JM, Giovgrandi Y, Ernault P, Lohmann L, Nataf V, El Halali N, Gautier E. Foetal RHD genotyping in maternal serum during the first trimester of pregnancy. Br J Haematol 2002; 119: 255-260.

Gautier E, Benachi A, Giovgrandi Y, Ernault P, Olivi M, Gaillon T, Costa JM. Fetal RHD genotyping by maternal serum analysis : a two-year experience. Am J Obstet Gynecol 2005 ;192 :666-9.

Bianchi DW, Avent N, Costa JM, van der Schoot CE. Non invasive prenatal diagnosis of fetal rhesus D. Ready for prime(r) time. Obstet Gynecol 2005 ;106:841-4.

Les avancées récentes en génétique moléculaire permettent de réaliser des analyses à partir de l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel.

Ainsi Pasteur Cerba élargit son offre en génétique humaine et propose la détermination du génotype de RHD foetal à partir de sang maternel.

#### ▶ PREVENTION DE L'ALLO-IMMUNISATION RHESUS D FOETO-MATERNELLE

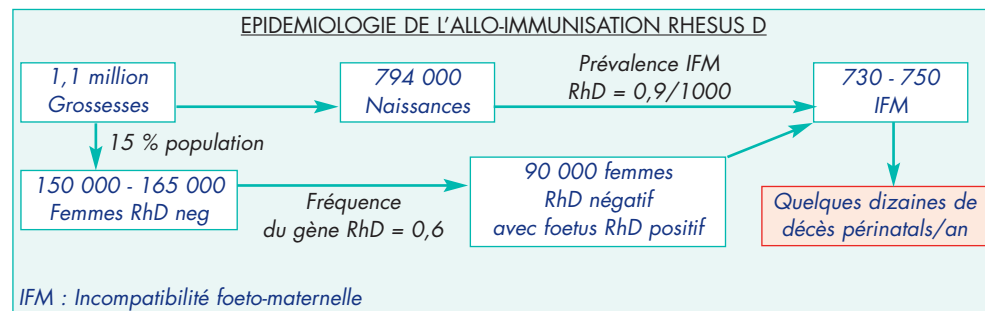
150 000 femmes enceintes sont concernées chaque année en France, de groupe sanguin rhésus négatif, elles portent pour 2/3 d'entre elles un enfant de rhésus positif.

Cette incompatibilité sanguine peut conduire à une grave anémie foetale, qui peut être mortelle. Aujourd'hui, celle-ci est prévenue en administrant systématiquement une prophylaxie d'immunoglobulines anti-D aux femmes enceintes\*.

Or, dans 1/3 des cas, ce produit dérivé du sang est injecté inutilement aux patientes puisque leur enfant sera de groupe rhésus négatif comme elles.

Le laboratoire Pasteur Cerba propose une méthode non invasive permettant la détermination précoce du rhésus D foetal recommandée depuis 2005 par le C.N.G.O.F.

\*Recommandation 2005 du Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français (C.N.G.O.F.).



#### Intérêt du test

Cette analyse permet d'évaluer le risque d'immunisation maternelle et de déterminer précocement la pertinence d'un suivi régulier et d'un traitement par injection d'immunoglobuline anti-D afin de le réserver aux seules patientes à risques. Ce test est précoce, non invasif, simple et rapide (délai technique : 1 jour).

#### Aspect technique

Elle consiste à analyser l'ADN foetal libre circulant extrait d'une simple prise de sang maternel, dès le deuxième mois de grossesse (10<sup>ème</sup> S.A.).

