

### 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)
- Prescription médicale "Détermination du sexe 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.

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

Ainsi le laboratoire Cerba élargit son offre en génétique humaine et propose la détermination du sexe foetal à partir de sang maternel.

Le sexe foetal est aussi déterminé de manière non invasive et fiable par échographie foetale. Toutefois, cette détermination n'est généralement effectuée qu'à partir du deuxième trimestre de la grossesse puisque l'échographie n'est pas encore suffisamment fiable au premier trimestre. La détermination du sexe foetal sur ADN foetal circulant dans le sang maternel présente l'avantage d'être à la fois non invasif et de pouvoir être réalisé plus précocement au cours de la grossesse.

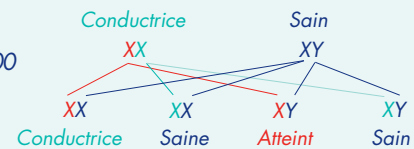
#### ▶ DETERMINATION NON INVASIVE du SEXE FOETAL et MALADIES LIEES à l'X

Le diagnostic prénatal de maladies génétiques liées au chromosome X (hémophilie, myopathie de Duchenne, retards mentaux...) nécessite une connaissance précoce du sexe foetal afin de pouvoir proposer aux patientes un diagnostic prénatal précoce.

##### Maladies récessives liées à l'X

- Hémophilie : Hommes 1/5.000
- Dystrophie musculaire de Duchenne : Hommes 1/3.500
- Retard mental lié à l'X : Hommes 1/1.500

Données ORPHANET



#### Intérêt du test

La biopsie de villosités chorales était jusqu'à présent la seule technique permettant de déterminer précocement le sexe du foetus (à partir de la 11<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée) par analyse chromosomique et d'entreprendre une analyse de génétique moléculaire en cas de foetus mâle.

Les inconvénients liés à cette procédure invasive (taux de fausse-couche induit, échec de prélèvement...) sont dommageables en cas de foetus de sexe féminin puisque ceux-ci ne sont pas atteints par ces maladies récessives liées à l'X. La détermination non invasive et précoce du sexe foetal à partir de l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel a donc un intérêt évident pour la prise en charge des patientes conductrices de ces maladies génétiques.

#### 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.).

#### Principe

Il est possible de connaître le sexe foetal par la mise en évidence dans le sérum maternel de séquences géniques spécifiques du chromosome Y et plus particulièrement celle du gène du déterminisme du sexe (sex determining region Y chromosome ou SRY).

#### Prise en charge

Dès lors une nouvelle stratégie de prise en charge du diagnostic prénatal des maladies liée au chromosome X a pu être définie. Si le foetus est de sexe féminin, seule une surveillance échographique est réalisée et la biopsie de villosités chorales proposée qu'aux seuls foetus mâles. Cette nouvelle stratégie est maintenant adoptée par la plupart des centres de génétique médicale :



#### ▶ DETERMINATION NON INVASIVE du SEXE FOETAL et HYPERPLASIE CONGENITALE des SURRENALES (dès 6 S.A.)

L'intérêt de déterminer le sexe foetal aussi tôt en début de grossesse est également utile pour la prise en charge des couples à risque d'hyperplasie congénitale des surrénales. Dans cette situation, un traitement par corticoïdes est généralement instauré très tôt en début de grossesse afin d'éviter une virilisation des foetus de sexe féminin atteints.

Toutefois, les conséquences à long terme d'un tel traitement ne sont pas connues. Celui-ci pourrait être évité en cas de foetus masculin. C'est aujourd'hui, une des indications les plus fréquentes de détermination précoce du sexe foetal par analyse du sang maternel.