



Dépistage de la trisomie 21, 18 et 13 par analyse de l'ADN libre circulant (ADNlc)

Le test de dépistage prénatal sur simple prise de sang maternel



Biomnis

Qu'est-ce que Ninalia ?

Ninalia est un **examen innovant de dépistage des anomalies chromosomiques fœtales** dans le sang maternel. C'est un test de dépistage prénatal non invasif qui utilise l'ADN libre circulant (ADNlc) grâce à un prélèvement sanguin maternel sans risque pour le fœtus. Le test détecte les **trisomies 21, 18 et 13, seules trisomies complètes et homogènes retrouvées à la naissance en dehors des dysgonosomies**. Ce test utilise le séquençage haut débit ; il est réalisé après l'échographie du 1^{er} trimestre.

D'autres anomalies chromosomiques fœtales ou placentaires plus rares pourraient être éventuellement identifiées et portées à la connaissance de la patiente (si elle y consent).

Parmi ces anomalies :

- les aneuploïdies des chromosomes 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16, 22,
- les délétions et duplications supérieures à 7 mégabases.

Quel intérêt pour la patiente et son prescripteur ?

Les aneuploïdies autosomiques peuvent, pour la plupart des chromosomes, être retrouvées sous forme de mosaïques. Ainsi, lorsque qu'une anomalie sera mise en évidence, le professionnel de santé orientera, selon l'anomalie trouvée, vers un suivi échographique, et/ou une surveillance du risque de pré-éclampsie et/ou éventuellement vers un geste invasif pour étude du caryotype. Le résultat du test Ninalia peut ainsi, en orientant le suivi de la grossesse, permettre d'éviter une perte fœtale en fin de grossesse.

Lorsqu'un geste invasif sera justifié, la connaissance de l'anomalie suspectée aidera le professionnel de santé à préciser les techniques de confirmation à utiliser (caryotype, FISH, puce à ADN) et le type de tissu à étudier (villosités choriales ou liquide amniotique).

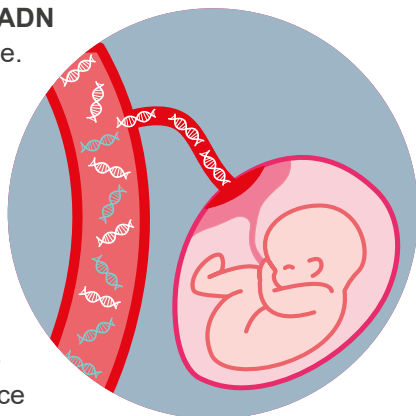
Enfin, un déséquilibre de structure supérieur à 7 mégabases, prouvé chez le fœtus, ne s'accompagne pas nécessairement de signes d'appel échographiques en fin de grossesse mais peut être associé à des signes cliniques à la naissance ou ultérieurement.

Qu'est-ce que l'ADN libre circulant ?

Durant la grossesse, le placenta relâche de l'**ADN libre circulant** dans la circulation maternelle. Cet ADNlc disparaît quelques heures après l'accouchement.

Ainsi le sang de la mère contient un mélange d'ADN foetal et maternel sous forme de petits fragments, en proportion variable. Cette proportion est exprimée par la **fraction foetale**.

C'est ce matériel génétique circulant que le laboratoire va isoler afin de mettre en évidence une éventuelle surreprésentation ou sous-représentation des fragments de chromosomes d'origine placentaire dans le sang maternel.



 ADN maternel libre circulant
 ADN foetal libre circulant

Quelle est la technologie utilisée ?

Depuis octobre 2014, le laboratoire Eurofins Biomnis a fait le choix d'une collaboration avec la société Illumina, leader mondial en séquençage, pour le dépistage des anomalies chromosomiques par analyse de l'ADN libre circulant.

La nouvelle méthode VeriSeq fournie par Illumina permet **d'étendre le dépistage à tous les autosomes** ainsi qu'aux **délétions et duplications** supérieures à 7 mégabases, pour une prise en charge encore plus exhaustive de la grossesse.

Quelles sont les performances de Ninalia ?

- Suite au changement de méthode VeriSeq, les performances de Ninalia, pour les trisomies viables à la naissance sont améliorées pour atteindre un **taux de détection excellent**. Le nombre de prélèvements rendus en échec sera **diminué** avec cette nouvelle méthode.

Grossesse singleton	Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13
Sensibilité	>99,9%	>99,9%	>99,9%
Spécificité	99,9%	99,9%	99,9%

Grossesse gémellaire	Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13
Sensibilité	96,4%	95,7%	93,6%
Spécificité	99,9%	>99,9%	>99,9%

Détection des aneuploïdies autosomiques		Détection des déséquilibres supérieurs à 7 mégabases	
Sensibilité	96,4%	Sensibilité	74,1%
Spécificité	99,8%	Spécificité	99,8%

Source : données fournisseur, juillet 2019



En pratique

- Un très faible taux d'échec
- Un délai de rendu de résultat court : **5 jours ouvrés** (lundi au vendredi à réception au laboratoire Eurofins Biomnis)
- Une solution complète **marquée CE IVD**

Indications cliniques de l'ADNIc

En l'absence de signe d'appel échographique :

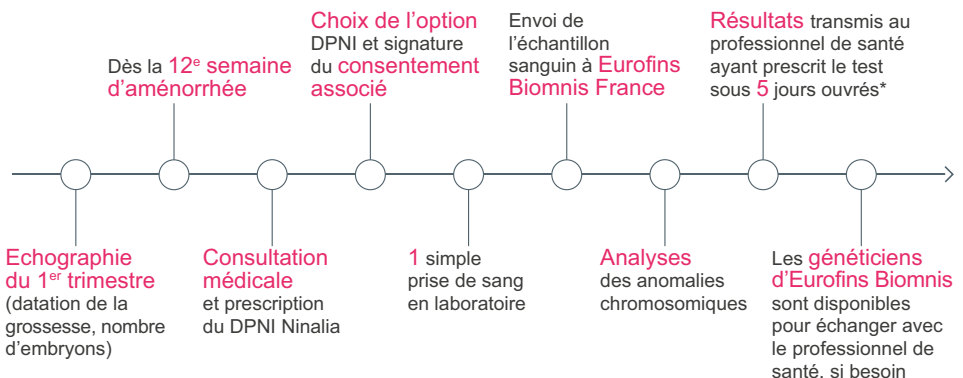
- risque compris entre 1/1000 et 1/51 suite au test des marqueurs sériques maternels
- risque $\geq 1/50$ si la patiente refuse un geste invasif proposé d'emblée
- grossesse gémellaire
- antécédent de grossesse avec trisomie 21
- parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant le chromosome 21

Depuis le 17 janvier 2019, **le test est pris en charge par l'Assurance Maladie** pour les indications citées ci-dessus.

Autres indications (non prises en charge par l'Assurance Maladie)

- Souhait parental
- Dépistage primaire
- Age maternel > 38 ans pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier du dépistage par les marqueurs sériques
- Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 13
- Antécédent de grossesse avec aneuploidie autre que la trisomie 21
- Profil atypique des marqueurs sériques maternels

Résumé des étapes du DPNI Ninalia



* Par exemple : si un prélèvement arrive un mardi chez Eurofins, les résultats seront envoyés au professionnel de santé le lundi



Ninalia en quelques mots

A propos d'Euromins Biomnis

Le laboratoire Euromins Biomnis, **leader européen de la biologie médicale spécialisée**, est issu du laboratoire créé par Marcel Mérieux en 1897. Il se consacre essentiellement aux analyses dites spécialisées nécessitant la mise en œuvre de procédés faisant appel à de **hautes expertises**.

Euromins Biomnis intervient dans tous les domaines de la biologie et notamment celui de la **biochimie fœtale et du diagnostic prénatal**.

Les généticiens agréés en diagnostic prénatal et responsables de l'examen Ninalia au laboratoire Euromins Biomnis sont disponibles pour accompagner au mieux les professionnels de santé dans la mise en œuvre de ce test génétique.

Nos experts à votre service

Tél. : 04 72 80 25 77



Biomnis

Euromins Biomnis

17/19 avenue Tony Garnier
BP 7322 - 69357 LYON Cedex 07 - FRANCE
www.euromins-biomnis.com

- DPNI signifie **Dépistage Prénatal Non Invasif**
- Le DPNI Ninalia est un examen de dépistage génétique qui détecte les trisomies 21, 18 et 13
- Ninalia dépiste **d'autres anomalies chromosomiques plus rares** : les aneuploïdies des chromosomes 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16, 22 ainsi que les **délétions et duplications** supérieures à 7 mégabases
- Ce test est **sans risque pour le fœtus** ; il nécessite une simple prise de sang maternel réalisée par un professionnel de santé
- Le DPNI Ninalia peut être réalisé **dès la 12^e semaine** d'aménorrhée
- **Les résultats sont envoyés au professionnel de santé sous 5 jours ouvrés** à réception au laboratoire Euromins Biomnis
- Le test est **très précis** : son taux de détection est de 99 %, il possède un taux d'échec très faible
- Plus de **200 000 tests Ninalia** ont été réalisés à ce jour pour les trisomies 21, 18 et 13
- Le test est accrédité **NF EN ISO 15189***
- L'assurance de **l'expertise Euromins Biomnis**. Le laboratoire est basé en France, il est le **leader européen de la biologie médicale spécialisée**.

**Accréditation délivrée par le Cofrac (n° 8-1973 et 8-1110, liste des sites accrédités et portées disponibles sur www.cofrac.fr).*