



Dépistage de la trisomie 21, 18, 13, par analyse de l'ADN libre circulant (ADNIc / DPNI)

Le test de dépistage prénatal
sur simple prise de sang maternel



Le DPNI Ninalia en quelques mots

- DPNI signifie **Dépistage Prénatal Non Invasif**
- **ADNIc signifie : ADN libre circulant**
 - ▶ Les 2 termes peuvent être utilisés pour le dépistage génétique de la trisomie 21
- Ce test est **sans risque pour le fœtus** ; il nécessite une simple prise de sang prescrite par votre professionnel de santé
- le DPNI Ninalia d'Eurofins Biomnis a pour objectif de détecter **la trisomie 21**. Il détecte également la trisomie 18 et 13.

D'autres anomalies autosomiques fœtales ou placentaires plus rares (les trisomies 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16 et 22) pourraient être éventuellement identifiées et portées à la connaissance de la patiente (si elle y consent).

Les avantages de Ninalia

- Simple** 1 simple prise de sang
- Précoce** Le test peut être réalisé après l'échographie du 1^{er} trimestre
- Sensible** >99,9% C'est le taux de détection du test DPNI Ninalia

Le DPNI Ninalia est réalisé et interprété par des généticiens qualifiés en diagnostic prénatal. Dans moins d'1% des cas, un résultat ne pourra pas être rendu après deux tests ADNIc consécutifs. On recommandera alors un prélèvement invasif à visée diagnostique.

A qui s'adresse ce test et combien coûte-t-il?

L'ADNIc s'adresse aux femmes enceintes pour les indications suivantes :

- 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.

Aucune autre indication n'est prise en charge, même si elle est prescrite par votre médecin.

Mieux comprendre les résultats transmis par votre professionnel de santé



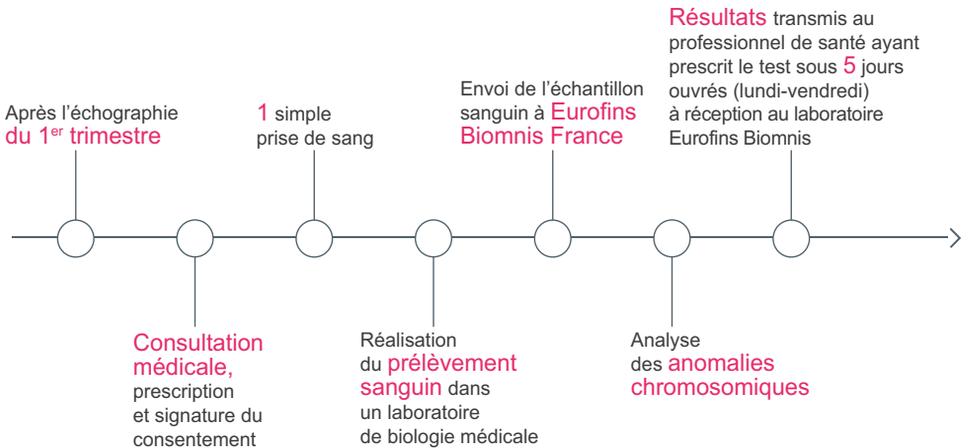
- Un résultat positif indique une forte suspicion que le fœtus soit porteur d'une trisomie 21, 18, 13. Un prélèvement invasif à visée diagnostique sera recommandé.
- Un résultat négatif indique un risque extrêmement faible mais n'exclut pas formellement la présence des anomalies recherchées.

Très tôt en début de grossesse, des fragments d'ADN provenant du (des) placenta(s) sont présents dans le sang maternel. La technique utilisée pour le test Ninalia permet de mettre en évidence une sur ou une sous représentation de l'ADN de chaque chromosome. Ce différentiel de représentation reflète la composition des chromosomes du fœtus, il peut ainsi révéler une trisomie 21 placentaire, résultat le plus fréquent. Cette analyse ne peut en aucun cas, mettre en évidence des maladies génétiques et il n'est qu'un test de dépistage qui doit être confirmé s'il est positif. En effet, il peut exister une discordance entre les caryotypes placentaire et fœtal.

Ce test permet maintenant d'analyser tous les chromosomes, le test pourra détecter des anomalies de nombre des chromosomes 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16, 22, ou des anomalies de structure déséquilibrées supérieures à 7 mégabases. Ces anomalies dites "incidentes" vous seront rendues si vous le souhaitez et si vous l'indiquez sur le consentement que vous signerez.

Les anomalies des chromosomes sexuels et les syndromes microdélétionnels inférieurs à 7 mégabases ne sont pas détectés. Le sexe fœtal n'est pas rendu.

Résumé des étapes du DPNI Ninalia



Pour toute question, n'hésitez pas à demander à votre professionnel de santé.

Le résultat est adressé au prescripteur qui est le seul habilité à vous le remettre.

A propos d'Eurofins Biomnis

Le laboratoire Eurofins 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**.

Eurofins 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 Eurofins Biomnis sont disponibles pour accompagner au mieux les prescripteurs et les laboratoires dans la mise en œuvre de ce test génétique.

Eurofins Biomnis

17/19 avenue Tony Garnier
BP 7322 - 69357 LYON Cedex 07
FRANCE

www.eurofins-biomnis.com



eurofins

Biomnis