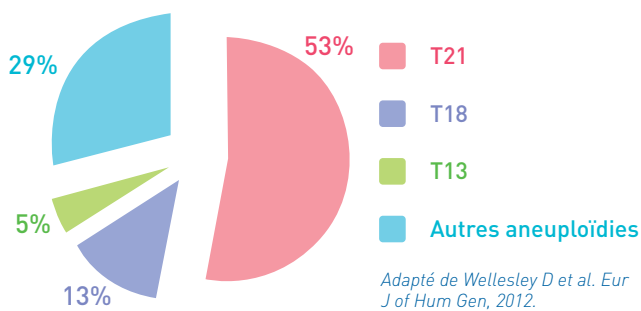


Introduction

La découverte de la présence d'ADN fœtal dans le sang maternel associée à une nouvelle technologie de séquençage de très haut débit (NGS - *Next Generation Sequencing*), a ouvert de nombreuses perspectives dans le domaine du Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI). L'une des applications majeures est **le dépistage des principales aneuploïdies fœtales : les trisomies 13, 18 et 21**. Grâce à cette technique innovante, une simple prise de sang maternel suffit aujourd'hui pour réaliser un test de dépistage génétique de la trisomie 13, 18 et 21, **sans aucun risque pour le fœtus et avec une très grande fiabilité**.

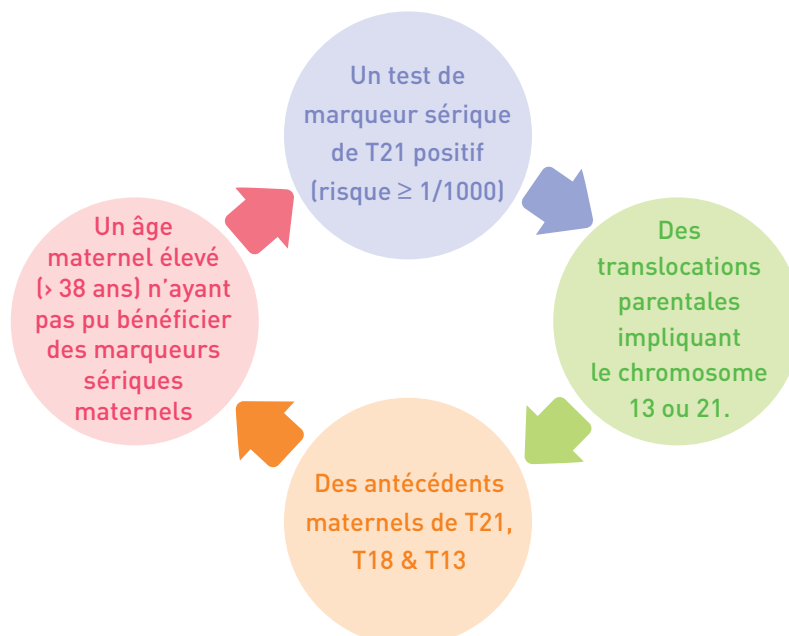
Prévalence prénatale des anomalies chromosomiques connues



Le laboratoire Biomnis a fait le choix d'une collaboration avec la société Illumina pour un transfert technologique et le développement du test **DPNI Biomnis**. Ce test de séquençage massif d'ADN (MPS) est réalisé avec un séquenceur HiSeq™ 2500 d'Illumina. Son principe repose sur la lecture d'un grand nombre de séquences cibles des chromosomes 13, 18 et 21. Ces cibles sont lues sans différenciation préalable des fractions fœtales et maternelles. Une capture bioinformatique sur les chromosomes d'intérêt et une exploitation bio statistique permettent de rendre les résultats des aneuploïdies sous forme d'un résultat normalisé (NCN) par rapport à une référence génomique du fœtus étudié.

A qui proposer le DPNI ?

En pratique, le DPNI Biomnis peut être réalisé dès la 12^e semaine d'aménorrhée chez des patientes qui présentent :





Contrairement à l'approche ciblée utilisée par d'autres laboratoires, le séquençage massif parallèle d'ADN (MPS) **couvre la totalité du génome** et permet un rendu de résultats plus rapide, avec un **taux d'échec*** (impossibilité de rendre un résultat) observé au laboratoire Biomnis **de 0,2 %**.

**[essentiellement chez des femmes ayant un indice de masse corporelle très élevé, ce qui limite la détection de la fraction fœtale].*

Chez Biomnis, une équipe renommée de biologistes et de techniciens spécialisée en biologie prénatale est là pour vous conseiller et vous recommander les étapes à suivre pour cette analyse. Dans le cas où un résultat de DPNI positif serait obtenu et que des techniques invasives sur villosités choriales ou liquide amniotique (amniocentèse) seraient envisagées, nos experts seront également présents pour vous conseiller et vous accompagner dans ces démarches. Il est à noter que le caryotype prénatal sera réalisé par Biomnis si nécessaire.

Les analyses prénatales chez Biomnis

- SNP array
- Caryotype sur villosité choriales et liquide amniotique
- FISH ciblés
- Mucoviscidose-Séquençage du gène complet-NGS
- X Fragile prénatal

En choisissant le **DPNI Biomnis**, tous les besoins de vos patientes seront pris en charge, de la provision du kit DPNI en passant par la prise en charge logistique jusqu'à la réalisation du test DPNI le plus performant et fiable dans ce domaine.

Avantages du DPNI Biomnis		DPNI Biomnis vs autres techniques disponibles DPNI				
Spécificité exceptionnelle > 99%	Réduction du risque de procédures de diagnostic invasives non nécessaires et donc réduction du risque induit pour le fœtus.	Technique	DPNI Biomnis MPS	MaterniT21 Sequenom MPS	Harmony Ariosa Ciblé	Panorama Natera Ciblé
Réduction du risque de faux positif	Un taux de détection remarquable et une sensibilité > 99%	Prélèvement	1 tube du sang maternel	2 tubes du sang maternel	2 tubes du sang maternel	2 tubes du sang maternel 2 tubes du sang paternel
		Taux d'échec	*0,2%	1,4%	4,6-4,9%	6,4-8,1%
		Délai technique	7 jours	5 jours	7-10 jours	9,2 jours
		Don d'ovocytes & jumeaux	Oui	Oui	Oui (taux d'échec de 13%)	Non

**basé sur une étude de 1200 cas*

Conditions préanalytiques du DPNI

- **Nature de prélèvement :** 1 x 10 ml de sang total maternel (complètement rempli)
L'échantillon doit nous parvenir au maximum dans les 48h qui suivent le prélèvement
- **Température :** Ambiante
- **Technique :** NGS (Séquençage Nouvelle Génération)
- **Délai maximum :** 7 jours

Le kit de prélèvement DPNI (**K17-INTFR**) vous est transmis sur demande. Veuillez prendre contact avec la Division Internationale au **+33 4 72 80 23 85** ou par email à **international@biomnis.com** pour recevoir le kit et organiser l'acheminement du prélèvement au Laboratoire Biomnis.

Merci de respecter rigoureusement le protocole de prélèvement fourni avec le kit DPNI (**K17P-INTFR**).

NB: joindre IMPERATIVEMENT la prescription médicale, la copie du compte-rendu échographique du 1^{er} trimestre, le bon de demande (B17-INTFR), l'attestation d'information et consentement de la femme enceinte (D17-INTFR) dûment remplie et signée par le prescripteur et la patiente.

L'attestation et le bon de demande peuvent être téléchargés sur notre site internet à www.biomnis.com/international

Contact

Biomnis | Division Internationale

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

Tél. : (+33) 4 72 80 23 85 - Fax : (+33) 4 72 80 73 56 - E-mail : international@biomnis.com

www.biomnis.com/international