



Unilabs

LE DEPISTAGE PRENATAL NON INVASIF DES ANEUPLOIDIES FOETALES

**Dr Martine COHEN-BACRIE,
Laboratoire Eylau Unilabs, PARIS**



DPNI / NIPT dépistage prénatal non-invasif a déjà 17 ans

1997

Y M Dennis Lo, *et al.* **Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. (1997)** The Lancet, Vol. 350(9076): 485-487

2014



SEQUENOM®



Harmony™
PRENATAL TEST

ARIOSA

FASTERIS

Prendia genesupport
Médecine génomique
membre du réseau medisupport



NATERA

Différentes méthodes du DPNI

**Massively
Parallel
Shotgun
Sequencing**

**Targeted
Sequencing**

**Sequenom
MaterniT21™**

**Verinata
Verifi®**

**Ariosa
Harmony™**

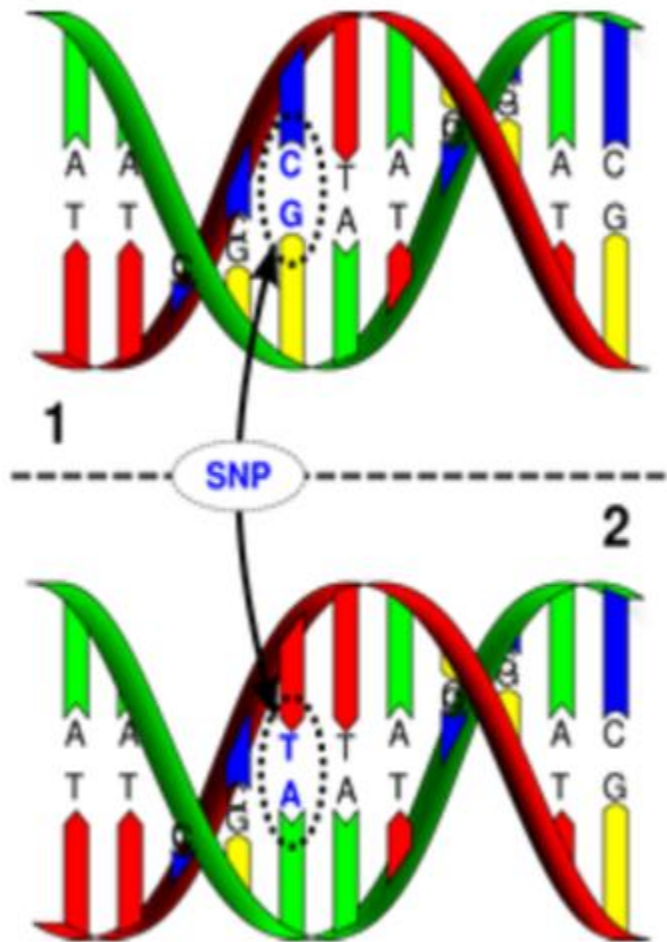
Comptage

**Targeted
Sequencing**

**Natera
Panorama™**

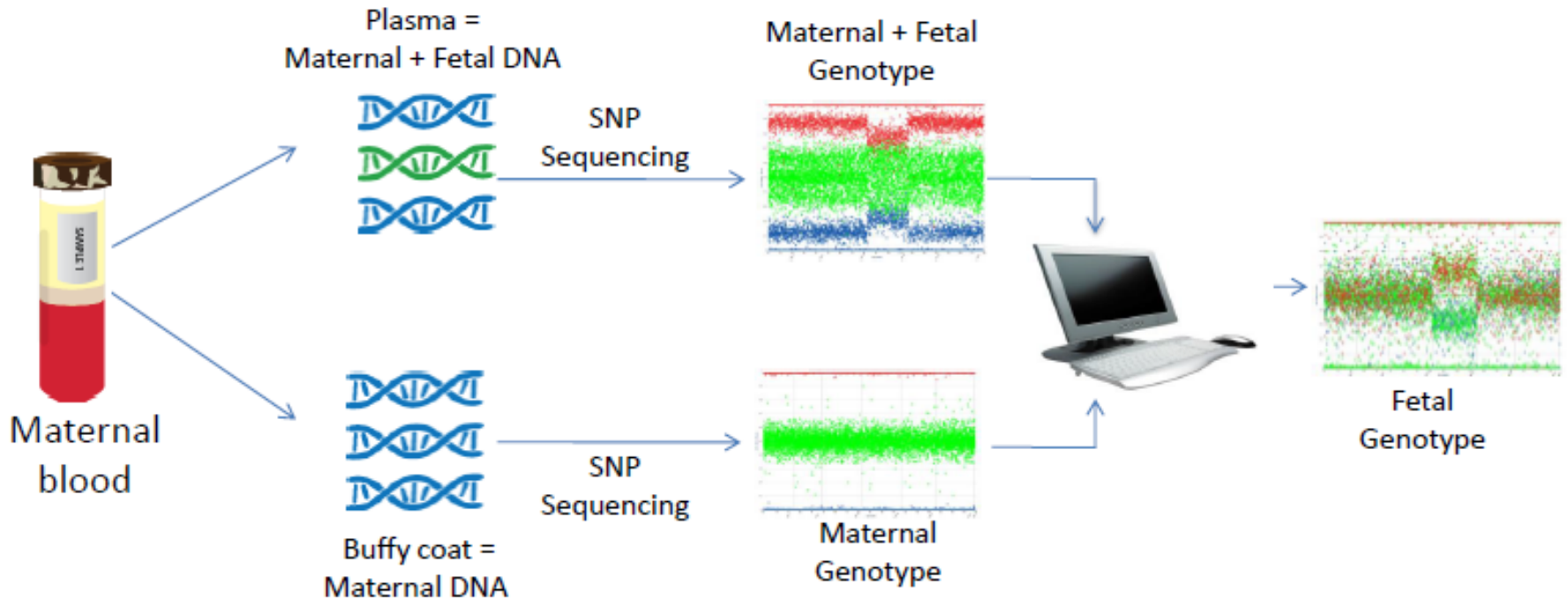
SNPs

Quantification des SNPs assure sensibilité et spécificité



- **SNP = Single Nucleotide Polymorphism**
- **Methodology simultaneously targeting 19,500 SNPs**
 - Previously <200 SNPs could be analyzed in one reaction
 - Proprietary SNP library developed by Natera scientists
 - Chosen outside of regions of high variability
 - Common to various ethnicities for pan-ethnic application
 - Produces higher quality data

Soustraction du génotype maternel



DPNI : sensibilité, spécificité et valeur prédictive

La réalité une année après

	Test "V" MPS	Test "A" SNP	Test Panorama SNP
Nombre de prélèvements	6123	2643	20882
Aneuploïdie + Caryotype	90	41	60
Faux Positifs / Faux Négatifs	14/5	5/2	4/0
Sensibilité	93.8%	94.7%	100.0%
Valeur Prédictive Positive (VPP)	84.4%	87.8%	93.3%
Prévalence des échantillons positifs	1/68	1/64	1/348

DPNI expérience EYLAU PARIS

100 premières patientes (juillet 2014)

- Age moyen : 38 ans
- Test DPNI réalisé : 16 SA
- Grossesse naturelle : 76% , grossesse AMP : 14%
- Patientes avec dépistage 1 trimestre (Papp A , HCG b et CN) : 71%
 - 50% de patientes à risque $> 1/250$
- Patientes avec dépistage au second trimestre (AFP, HCG , et CN) : 14%
 - 50% de patientes à risque $>1/250$
- Dépistage marqueurs sériques non fait ou non précisé, DPNI de convenance

Résultats

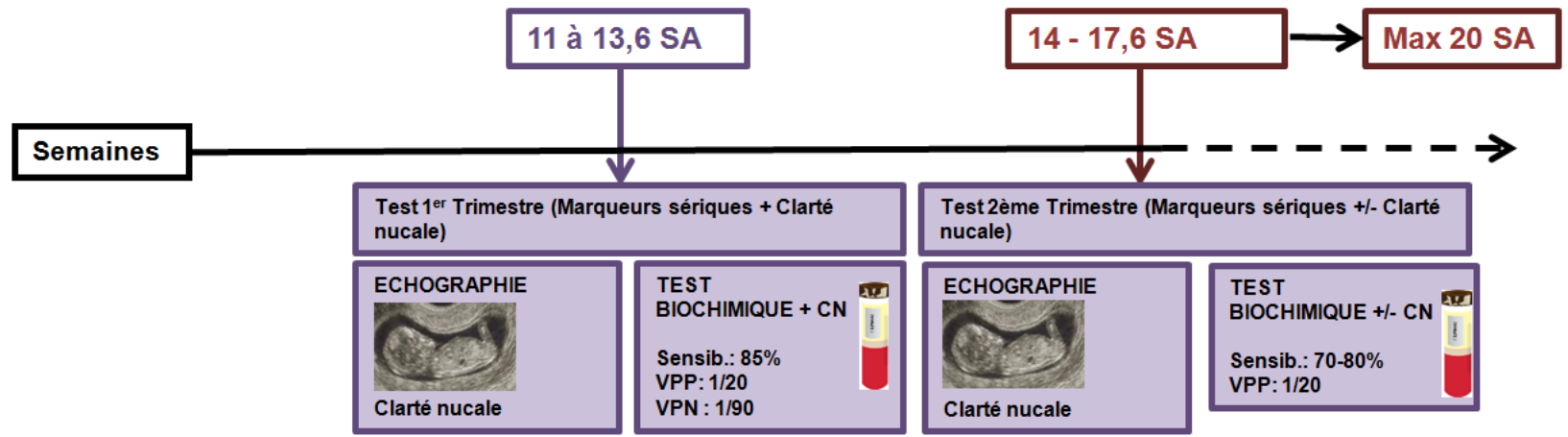
2 patientes avec DPNI positif (patiente du groupe à risque déterminé au 1 T)

Pas de faux négatif , pas de naissance trisomie

Dépistage & Diagnostique Pré-Natal



Arbre Décisionnel



Dépistage

Groupe à RISQUES (>1/250)
Femmes à risques* (Grossesse AMP, ATCD obstétricaux, DPI, sans dépistage marqueurs sériques 1erT,...)

FORTE PROBABILITÉ ANEUPLOÏDIE
Clarté nucale >3.5 mm
Risque <1/50
bHCG > 5 mom
PAPPA < 0,20 mom
Signes d'appel échographiques

INDICATIONS
Risque >1/50 et <1/1250
Clarté nucale < 3 mm
Petits signes échographiques
diminution OPN, LF, écartement du gros orteil, grêle hyperéchogène, kyste des plexus choroïdes, hyperéchogénéicité mitrale

Intermédiaires
Risque 1/250 à 1/700
> 38 ans
Convenance personnelle

CHORIOCENTÈSE (11-13)
AMNIOCENTÈSE (16-18)
- Acte médical **INVASIF**
- 0.3% Complications



RISQUE ÉLEVÉ

RISQUE FAIBLE

Test ininterprétable (fraction foétale <4%)

AMNIOCENTÈSE
CHORIOCENTÈSE

AMNIOCENTÈSE
CHORIOCENTÈSE

Pas Indication du DPNI

- Maladie héréditaire connue
- Grossesse gémellaire
- Don d'ovocytes

Après-Demain ...

