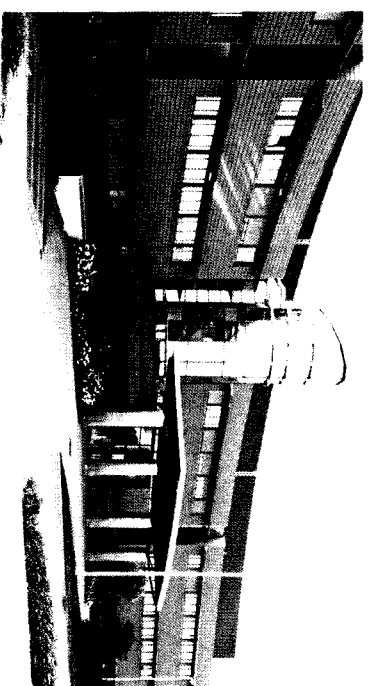


De la Gare de Charleroi,
 - Tec : ligne 68 (Arrêt ULB)
 - Métro (Arrêt La Madeleine) - Tec ligne 62 (Arrêt ULB)

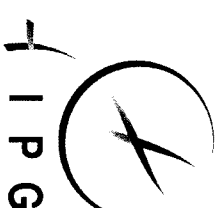


Pour toutes questions : ☎ 071/44.71.81 (Mme Fromont)

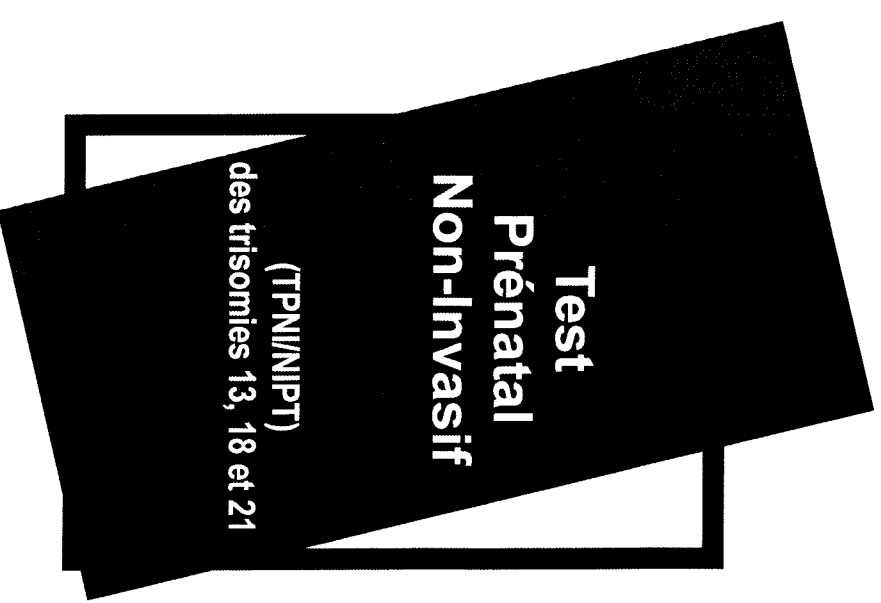
INFORMATIONS PRATIQUES

- Le test sera remboursé à partir du 1er juillet 2017. La contribution de la patiente sera limitée au ticket modérateur de 8,68 €.
- Le test NIPT est accrédité 15189 (MED-381) depuis avril 2015 (BELAC).
- L'IPG est le 2e laboratoire belge à avoir développé le NIPT en 2014.
- L'IPG fait partie d'un comité prénatal regroupant les 8 centres de génétique belges établissant les recommandations associées aux tests génétiques prénatals

Avenue Georges Lemaitre, 25
 B-6041 Charleroi (Gosselies) Belgium
 Site Web : www.ipg.be



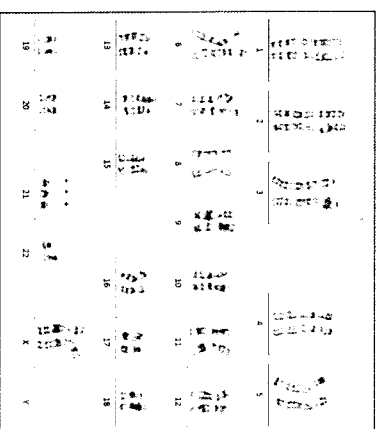
Institut de Pathologie
 et de Génétique, Asbl



INFORMATIONS GENERALES

La trisomie du chromosome 21 (syndrome de Down), la trisomie du chromosome 18 (syndrome d'Edwards) et la trisomie du chromosome 13 (syndrome de Patau) font partie des anomalies chromosomiques les plus fréquentes chez les fœtus. Les sujets atteints ont des anomalies congénitales et une déficience intellectuelle. Le Test Prénatal Non-Invasif évalue le risque pour les trisomies 13, 18 et 21 fœtales par analyse de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel au moyen d'un séquençage à haut débit (NGS). Cette méthode ne nécessite qu'un échantillon de sang maternel, est non-invasive et n'augmente pas le risque de fausse couche. L'IPG propose un dépistage d'aneuploïdie à partir du sang maternel depuis 3 ans par une approche de séquençage de tous les chromosomes, méthode appliquée dans 70,6 % des laboratoires européens (étude publiée dans la revue *Prenatal Diagnosis* à laquelle l'IPG a participé).

D'autres anomalies chromosomiques pourraient être éventuellement identifiées au niveau fœtal ou maternel mais ce test n'est pas validé pour la détection de ce type de réarrangement.



FIABILITE ET PERFORMANCE

- ◆ Ce test est très précis, avec un taux de détection > 99 % et un taux de faux positifs < 1 % pour la trisomie 21. **Attention, ce test n'est pas diagnostique, un résultat positif devra toujours être confirmé par un test diagnostique tel que l'amniocentèse.** Le Centre de Génétique Humaine de votre choix avec votre médecin vous accompagneront lors de ce 2e test.
- ◆ Le risque de faux négatif (trisomie non détectée) est très inférieur à celui observé avec les tests biochimiques réalisés antérieurement.

RECOMMANDATIONS POUR LE TEST

- A partir de la 12e semaine d'aménorrhée
- A partir de 35 ans ou plus.
- Grossesse précédente avec trisomie 13, 18 ou 21.

En cas d'anomalie échographique sévère chez le fœtus (clarté nucale supérieure à 3,5 mm), un diagnostic invasif (villosités choriales ou amniocentèse) est recommandé.

LIMITATIONS DU TEST

- ◆ Fraction fœtale insuffisante : dans certaines situations, la quantité d'ADN fœtal dans le sang maternel peut être insuffisante (< à 4%) pour la réalisation fiable de cette analyse. Dans ce cas, un nouveau prélèvement devra être effectué (- de 4% de cas). La cause principale connue de la fraction fœtale insuffisante est une surcharge pondérale chez la patiente (BMI élevé).
- ◆ Le test ne permet pas de détecter :
 - les triploïdies
 - les mosaïques
 - les anomalies des chromosomes sexuels
 - les microdélétions et microduplications
 - les mutations ponctuelles (par exemple, mucoviscidose et syndrome de l'X fragile).
- ◆ Une transfusion de sang, une transplantation, une thérapie par cellules souches chez la femme enceinte peuvent entraîner des résultats erronés étant donné la présence dans l'échantillon d'ADN circulant ne provenant ni de la mère ni du fœtus.
- ◆ Un antécédent de certains types de cancer peut également fausser le résultat.