



Prendia - le test prénatal non invasif (NIPT) : Mesure de la fraction fœtale

Un des facteurs clef qui détermine la performance des NIPT est la fraction fœtale - c'est-à-dire la proportion de molécules d'ADN libre d'origine fœtale (placentaire) qui se trouvent dans le plasma maternel. Prendia¹ assure la détection rigoureuse des anomalies chromosomiques pour des fractions fœtales dépassant le 3%. Dans notre expérience plus de 99% des échantillons remplissent ce critère, alors que les chiffres publiés vont de 90-96%.^{2,3}

FRACTION FŒTALE (FF)

En exemple (voir fig. 1) un échantillon dont la fraction fœtale⁴ est de 30% [ADN libre fœtal en turquoise, ADN libre total en bleu foncé].

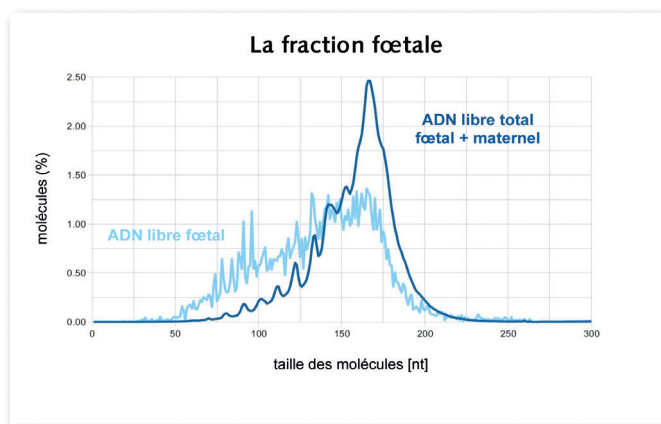


Fig. 1 : échantillon ayant une fraction fœtale élevée de 30%

FF ET FIABILITÉ DU TEST

La fraction fœtale détermine la fiabilité du test d'une manière directe. Plus la fraction fœtale est importante, plus la fiabilité du résultat est élevée (voir fig. 2).

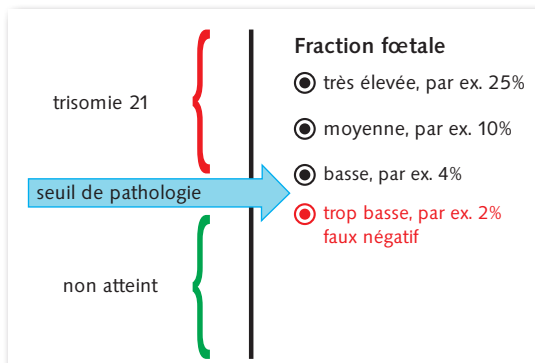


Fig. 2 : Importance de la fraction fœtale pour la fiabilité du test

FF TROP BASSE

En dessous de 3% la fiabilité d'un résultat négatif ne peut pas être assurée. Il pourrait alors s'agir d'un résultat faux négatif (trisomie 21 présente mais non identifiée). Dans cette situation une 2^e prise de sang est proposée une ou deux semaines plus tard. Dans ce laps de temps la fraction fœtale aura physiologiquement augmenté (voir exemple fig. 3).

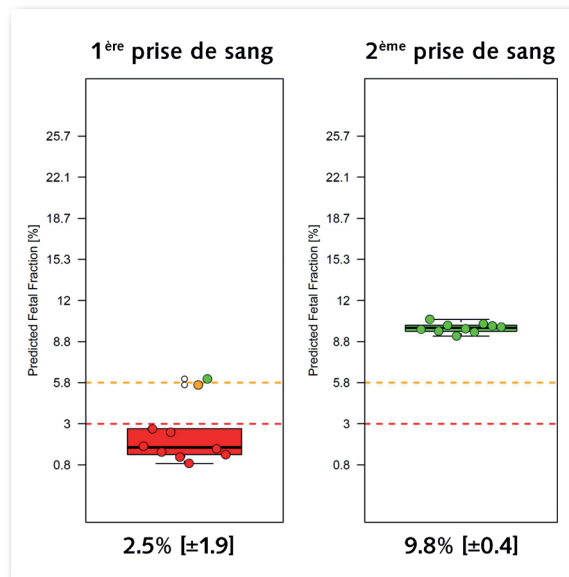


Fig 3 : augmentation de la fraction foetale suite à une 2^e prise de sang

CONCLUSIONS

- Genesupport a validé la mesure de la fraction foetale sur plus de 1'000 échantillons cliniques⁵
- Nous avons accumulé une riche expérience dans la gestion des résultats de cette mesure
- Moins de 1% de nos échantillons ont une fraction foetale insuffisante (<3%), insuffisance remédiée par une 2^e prise de sang

En pratique :

Les résultats de la mesure de la fraction foetale vous seront indiqués sur le rapport (moyenne en % ± écart-type)

- **fraction foetale >3%** suffisante pour grossesse unique et grossesse gémellaire monochoriale
- **fraction foetale <3%** → 2^e prise de sang
- **fraction foetale >10%** pour les grossesses gémellaires **bichoriales et vanishing twin**. Autrement → 2^e prise de sang.

RENSEIGNEMENTS

- Prof. Dr méd. Graziano Pescia, tél. 058 911 90 55
- PD Dr méd. Bernard Conrad, tél. 058 911 90 53

RÉFÉRENCES

- [1] Prenat Diagn 2013; 33:707-710
- [2] Am J Obstet Gynecol 2014; doi:10.1016/j.ajog.2014.08.006
- [3] PLoS One 2014; 9:e109173. doi:10.1371
- [4] Ultrasound Obstet Gynecol 2013; 41:26-32
- [5] Pescia et al. Cell-free DNA testing of extended range of chromosomal anomalies : clinical experiences with 6'388 consecutive cases. Manuscrit soumis pour publication.