

GOLDnatal

Test prénatal ultrasensible et
non invasif



**labor
team**

Chère future maman

Maintenant que vous êtes enceinte, vous vous préoccupez probablement de la santé de votre bébé. Que ce soit en raison de votre âge, un test positif au premier trimestre ou bien un enfant dans votre famille qui est déjà porteur d'une maladie congénitale. GOLDnatal est un test prénatal ultrasensible et non invasif (NIPT) en début de grossesse.

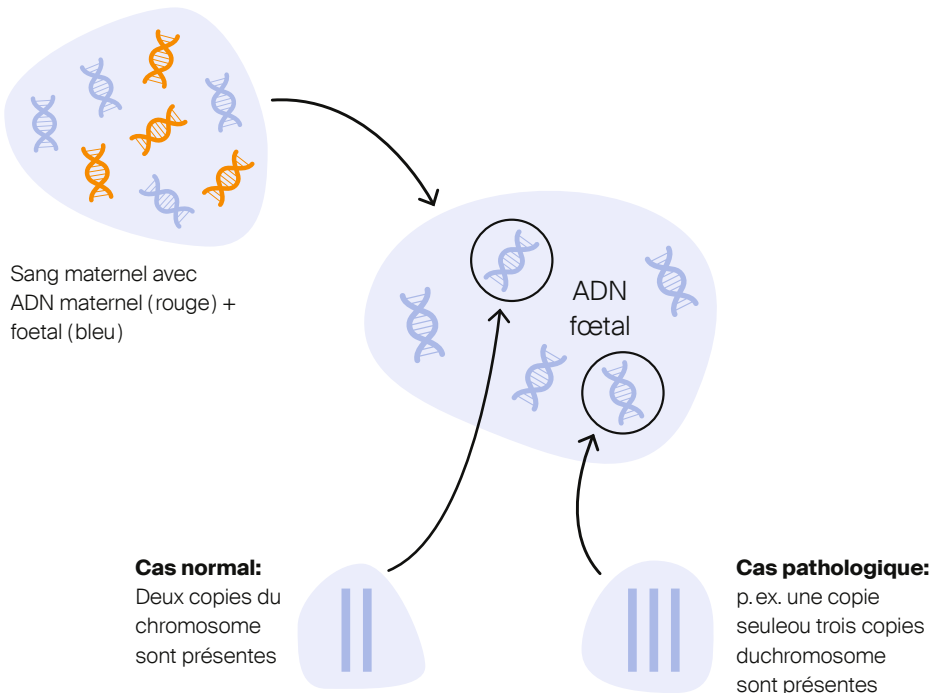
Grâce à cet examen, d'éventuelles anomalies à venir ou existantes sur l'enfant peuvent être détectées ; les résultats permettront de prendre des mesures et de mettre en place les préparatifs pour le traitement postnatal.



Fonctionnalités de GOLDnatal

Les cellules du corps humain comportent 23 paires de chromosomes qui possèdent les informations génétiques (ADN). Chacune de ces paires est composée d'un chromosome de la mère et un du père. Une paire de chromosomes détermine le sexe : les filles possèdent deux chromosomes X, les garçons un chromosome X et un chromosome Y. Pendant la grossesse, de petites parties fœtales et de placenta ADN passent dans la circulation sanguine de la mère. Celles-ci peuvent être isolées dans le sang veineux de la mère et peuvent être inventoriées à l'aide des toutes dernières technologies. Ainsi, l'ADN peut être associé à différents chromosomes et quantifié afin de détecter une anomalie chromosomique possible.

Notre technologie certifiée repose sur le procédé d'Illumina et est réalisée dans notre laboratoire de génétique humaine à Goldach SG.



Anomalies chromosomiques examinées par GOLDnatal

Des irrégularités surviennent lorsqu'un chromosome supplémentaire est présent ou est absent. Dans le cas de la trisomie, il s'agit d'un chromosome présent trois fois au lieu de deux. La probabilité d'une telle anomalie génétique augmente avec l'âge de la mère. GOLDnatal permet de rechercher les trisomies les plus courantes.

Trisomies

Trisomie 21 (Syndrome de Down)

La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus connue et la plus courante. La fréquence est de env. 0,2% chez les nouveau-nés. Les symptômes typiques comprennent, entre autres, un retard du développement mental et physique, et peut-être une malformation de certains organes (par exemple, des problèmes d'audition et de la vision, des anomalies cardiaques).

Trisomie 18 (Syndrome de Edwards)

La trisomie 18 est un peu moins fréquente, avec une fréquence de env. 0,04 pour cent chez les nouveau-nés. Cette anomalie génétique provoque des troubles du développement graves. La majorité des foetus ne survivent pas jusqu'à la naissance. Les symptômes et leur manifestations sont très variables ; au total, plus de 100 malformations différentes sont associées au syndrome d'Edwards.

Trisomie 13 (Syndrome de Patau)

Le syndrome de Patau entraîne de graves malformations de différents organes. La plupart des foetus meurent avant la naissance et seuls quelques bébés survivent à leur première année de vie. La fréquence de ce défaut génétique se situe entre env. 0,01 et 0,02 pour cent chez les nouveau-nés.



Aneuploïdies gonosomiques

Les aneuploïdies gonosomiques concernent des anomalies des chromosomes sexuels. GOLDnatal détecte les anomalies suivantes :

Syndrome de Turner (Monosomie X)

En cas d'une monosomie X un chromosome X est absent. Il n'y a aucun handicap mental et l'espérance de vie est moyenne. Un traitement hormonal permet d'assurer un développement normal.

Syndrome Triple-X (XXX)

En cas d'une Trisomie X, un chromosome X supplémentaire est présent. Les femmes concernées présentent souvent une taille corporelle au-dessus de la moyenne. La plupart des femmes ne sont que légèrement touchées et ne présentent pas de symptômes.

Syndrome Klinefelter (XXY)

Les hommes sains possèdent un chromosome X et un chromosome Y. En cas d'un syndrome Klinefelter, il y a un chromosome X supplémentaire. La taille corporelle est au-dessus de la moyenne et il y a souvent une déficience en testostérone.

Syndrome de Jacobs (XYY)

En cas d'un syndrome de Jacobs, l'homme a un chromosome Y supplémentaire. Les hommes concernés présentent souvent une taille corporelle au-dessus de la moyenne. Leur intelligence, leur espérance de vie et leur fertilité ne sont en majeure partie pas touchées.



Syndromes microdélétionnels

Les microdélétions sont une forme d'altération génomique dans laquelle de petits morceaux de chromosomes sont perdus. Le test GOLDnatal permet de détecter les microdélétions les plus fréquentes, qui sont essentielles dans les anomalies suivantes :

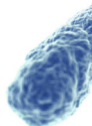
- Syndrome de DiGeorge (22q11.2)
- Syndrome de délétion 1p36
- Syndrome d'Angelman (15q11.2)
- Syndrome du Cri du Chat (5p)
- Syndrome de Prader-Willi (15q11.2)
- Syndrome de Wolf-Hirschhorn (4p)

Fiabilité de GOLDnatal

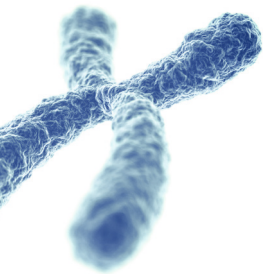
GOLDnatal est un test prénatal non invasif qui ne nécessite qu'un prélèvement de sang veineux pour toute l'analyse. Il n'y a aucun risque pour vous et pour votre enfant. GOLDnatal offre par rapport aux autres tests non invasifs (test du premier trimestre) une fiabilité plus importante.

Avantages de GOLDnatal

- fiable : Plus de 99 % des trisomies 21, 18 et 13 sont détectées
- rapide : Résultats pour les trisomies et les aneuploïdies dans un délai de 4 jours ouvrables, pour les syndromes de microdélétion dans un délai de 6 à 9 jours ouvrables.
- simple : test sanguin non invasif




Limites de GOLDnatal



Une évaluation du risque est indiquée avec GOLDnatal pour chaque syndrome (risque élevé ou faible). Pour un risque élevé sur un certain syndrome, un examen plus approfondi par amniocentèse ou choriocentèse est fortement recommandé. Un risque faible signifie qu'il y a une forte probabilité pour que votre enfant ne soit pas porteur de ces anomalies chromosomiques. Une fiabilité à 100 % ne peut pas être garantie, comme pour tous les tests prénatals non invasifs. Il arrive, dans de rares cas, qu'une quantité insuffisante d'ADN foetal dans le sang de la mère conduise à un résultat de test dont la concordance est limitée.

Un jumeau perdu au début de la grossesse (vanishing twin) ou un patrimoine chromosomique des cellules du placenta différent (mosaïque placentaire) peut en effet amener à limiter la justesse des résultats. Pour la détection des trisomies 21, 18 et 13, le test convient également en cas de grossesse gémellaire simple ou double ainsi qu'en cas de grossesse ART (FIV, ICSI, don d'ovules). Le test n'est pas adapté à la détection des aneuploïdies gonosomales et des microdélétions en cas de grossesse gémellaire double. GOLDnatal peut cependant être réalisé à partir de la 10^e semaine de grossesse (grossesse 9+0).

Durée et coûts de GOLDnatal



GOLDnatal coûte CHF 480.60. En tant que le test du premier trimestre a montré un risque élevé GOLDnatal (sans aneuploïdies gonosomiques et microdélétions) est pris en charge par la caisse maladie. L'examen des aneuploïdies gonosomiques coûte en plus CHF 100.00, l'examen des microdélétions CHF 230.00 – les deux ne sont pas remboursés par les caisses maladie. Il n'y a pas de frais pour les examens sans résultats finaux. Le résultat du test de dépistage de la trisomie et des aneuploïdies gonosomales est disponible dans un délai de quatre jours ouvrables. Les examens de dépistage des syndromes microdélétionnels prennent entre 6 et 9 jours ouvrables.



labor team w ag
Blumeneggstrasse 55
9403 Goldach
+41 71 844 45 45
info@team-w.ch
www.laborteam.ch

M14781/1223