

Qui peut effectuer le test PrenatalSafe® ?

Toutes les femmes enceintes ayant un âge gestationnel d'au moins **10 semaines**.

Le test peut être effectué aussi bien pour les grossesses **simples** que **gémellaires**, y compris celles obtenues à l'aide des techniques de fécondation assistée, aussi bien **homologues** qu'**hétérologues**.

Que sont les aneuploïdies ?

Il s'agit d'anomalies caractérisées par des altérations du nombre de chromosomes, à savoir un nombre de chromosomes supérieur ou inférieur au nombre standard. On parle, par exemple, de **trisomie**, lorsque l'on constate la présence d'un chromosome en plus et de **monosomie**, lorsqu'il manque par contre un chromosome.

TRISOMIE 21

Elle est causée par la présence d'un chromosome 21 supplémentaire et est connue également sous le nom de syndrome de Down. Il s'agit de la cause génétique la plus fréquente de retard mental. On estime que la trisomie 21 touche environ un nouveau-né sur 700. Les enfants atteints du syndrome de Down présentent un retard aussi bien dans leurs capacités cognitives que dans leur croissance physique et sont également plus enclins à développer certaines pathologies.

TRISOMIE 18

Elle est causée par la présence d'un chromosome 18 supplémentaire. Connue également sous le nom de syndrome d'Edwards, elle est associée à un taux élevé d'avortements. Elle est la cause d'un retard mental sévère. On estime que la trisomie 18 affecte 1/5000 naissances.

TRISOMIE 13

Elle est causée par la présence d'un chromosome 13 supplémentaire. Connue également sous le nom de syndrome de Patau, elle est associée à un taux élevé d'avortements. Les nouveau-nés atteints de trisomie 13 ont de nombreux défauts cardiaques et présentent des déficits cognitifs sévères ainsi que des troubles du développement. Ils ne survivent pas au-delà des premiers mois de vie. Elle touche environ 1 nouveau-né sur 16 000.

Aneuploïdies des chromosomes sexuels

Les chromosomes sexuels X et Y sont associés au sexe. Normalement, les filles ont deux chromosomes X tandis que les garçons ont un chromosome X et un chromosome Y. En règle générale, les anomalies dues au nombre des chromosomes sexuels ne causent pas de déficits cognitifs sévères ni de troubles du développement physico-moteur. Environ 1 nouveau-né sur 500 naît avec une anomalie des chromosomes sexuels.

Les aneuploïdies des chromosomes sexuels relevées avec le test sont les suivantes :

Syndrome de Turner ou monosomie X

C'est l'aneuploïdie la plus courante de chromosomes sexuels. La plupart des femmes souffrant du syndrome de Turner ont seulement une copie du chromosome X. La plupart de ces grossesses subissent un avortement spontané. Les femmes atteintes du syndrome de Turner ont habituellement une taille inférieure à la moyenne. Leur puberté est retardée ou absente et elles peuvent être stériles.

Syndrome de Klinefelter (XXY)

Les garçons atteints du syndrome de Klinefelter ont deux chromosomes X et un chromosome Y. Ils ont tendance à avoir une taille supérieure à la moyenne, leur puberté peut être retardée ou absente et ils sont souvent stériles.

Syndrome du triple X (XXX) et Syndrome de Jacobs (XYY)

Les sujets présentant ces conditions peuvent avoir une taille supérieure à la moyenne et présentent généralement des capacités cognitives normales.

Syndromes de microdélétion

Il s'agit d'anomalies chromosomiques caractérisées par la perte (microdélétion) d'un tronçon chromosomique de petites dimensions et, par conséquent, des gènes localisés sur ce fragment chromosomique. Ces altérations causent des syndromes d'importance clinique variable selon le chromosome impliqué, la région chromosomique concernée et ses dimensions.

Swissgenoma, entreprise qui exerce son activité principale dans le secteur commercial, propose en exclusivité sur le territoire suisse les tests génétiques du **Laboratorio Genoma**, centre de diagnostic hautement spécialisé, reconnu pour sa contribution au progrès du diagnostic moléculaire. Ses collaborations avec des réseaux scientifiques et de nombreux projets de recherche lui procurent un prestige international. **Laboratorio Genoma** est considéré comme l'un des centres européens de diagnostic moléculaire les plus avancés, avec deux structures en Europe disposant des **technologies les plus pointues du secteur**.

Des structures sanitaires et hospitalières envoient chaque jour des échantillons biologiques à nos laboratoires. Le nombre annuel de prestations, sans cesse croissant, dépasse les **100 000 tests génétiques**.

Le laboratoire de référence de **Swissgenoma** possède l'une des plus vastes expériences au niveau européen en matière de **diagnostic prénatal** et met à la disposition des femmes enceintes et des médecins qui les suivent, les technologies les plus pointues du secteur pour le diagnostic des pathologies chromosomiques et génétiques du fœtus.

 PrenatalSafe®

 **SWISSGENOMA®**
Genetic Progress Company

distributeur exclusif de
 **MAGENOMA®**
Molecular Genetics Laboratories Group

Corso Pestalozzi 3
6900 Lugano - (TI) Svizzera
Tel.: +41 (0)91 980.47.00
Fax: +41 (0)91 980.47.02
E-mail: info@swissgenoma.ch
www.swissgenoma.ch



 PrenatalSafe®

Dépistage prénatal **NON INVASIF** des principales anomalies chromosomiques fœtales, grâce à l'analyse de l'ADN foetal circulant dans le sang maternel

 **SWISSGENOMA®**
Genetic Progress Company

distributeur exclusif de
 **MAGENOMA®**
Molecular Genetics Laboratories Group

abordez sereinement votre grossesse

PrenatalSafe®

Simple, Sûr, Fiable, Rapide
et Non Invasif

PrenatalSafe® est un examen prénatal **NON INVASIF** qui, en analysant l'ADN fœtal isolé à partir d'un échantillon de sang maternel, identifie les aneuploïdies fœtales les plus fréquemment rencontrées pendant une grossesse, telles que celles concernant les chromosomes 21, 18, 13, X et Y. Un approfondissement diagnostique de deuxième niveau permet en outre de détecter 6 syndromes de microdélétion les plus communs ainsi que la trisomie des chromosomes 9 et 16.

SIMPLE

Il suffit d'un simple prélèvement de sang (8-10 ml) de la femme enceinte (à partir de la 10e semaine de grossesse), pour analyser l'ADN fœtal circulant.

SÛR

Il s'agit d'un test **NON INVASIF** et comme tel, il est tout à fait sûr pour la femme enceinte et le fœtus.

Il évite en outre tous les risques de perte fœtale que présentent les techniques de diagnostic prénatal invasives traditionnelles, telles que l'amniocentèse et la choriocentèse.

FIABLE

L'examen a une fiabilité supérieure à 99 % pour la détection de la trisomie 21, la trisomie 18 et la trisomie 13, et de 95 % pour la détection de la monosomie X, avec des pourcentages de faux positifs < 0,1 %.

RAPIDE

Résultats disponibles en 3-7 jours ouvrables environ.

Avec l'apparition de l'innovante technologie FAST, il est possible d'obtenir les résultats de l'examen en 3 jours ouvrables seulement.

La procédure FAST est actuellement applicable uniquement aux analyses standard (aneuploïdies des chromosomes 21, 18, 13, X, Y).

PrenatalSafe® est un test non invasif, sans risques pour le fœtus et la femme enceinte

Le test est effectué à l'aide d'une simple prise de sang de la femme enceinte, à un âge gestationnel d'au moins 10 semaines.

Les résultats sont disponibles en 3-7 jours ouvrables.

Comment s'effectue le test PrenatalSafe®?

Pendant la grossesse, quelques fragments d'ADN du fœtus circulent dans le sang maternel ; cet ADN contient des informations génétiques précieuses sur les chromosomes de l'enfant.

L'ADN fœtal est initialement isolé du composant plasmatique du sang maternel. Ensuite, par le biais d'un processus technologique avancé de séquençage massif en parallèle (MPS) de l'ensemble du génome fœtal, qui utilise des techniques de séquençage de nouvelle génération (NGS), les séquences chromosomiques de l'ADN fœtal sont quantifiées grâce à des analyses bio-informatiques sophistiquées, afin de déterminer la présence d'éventuelles aneuploïdies chromosomiques.

Quelles sont les informations que PrenatalSafe® est en mesure de fournir ?

Le test identifie les aneuploïdies fœtales suivantes :

- Trisomie 21 (Syndrome de Down)
- Trisomie 18 (Syndrome d'Edwards)
- Trisomie 13 (Syndrome de Patau)
- Monosomie X (Syndrome de Turner)
- XXX (Trisomie X)
- XXY (Syndrome de Klinefelter)
- XYY (Syndrome de Jacobs)

Le test détermine aussi le **sexe fœtal** (XX ou XY), qui est une information supplémentaire très utile pour la gestion du risque de maladies génétiques liées au chromosome X, comme par exemple la dystrophie musculaire de Duchenne ou l'hémophilie.

PrenatalSafe® prévoit également la possibilité (en option) de déterminer la présence dans le fœtus de la trisomie des chromosomes 9 et 16, et de 6 syndromes de microdélétion les plus communs :

microdélétions	région chromosomique	fréquence (à la naissance)
DiGeorge	délétion 22q11.2	1/2000 - 1/4000
Cri-du-chat	délétion 5p	1/15 000 - 1/50 000
Prader-Willi	délétion 15q11.2	1/25 000
Angelman	délétion 15q11.2	1/10 000 - 1/20 000
Délétion 1p36	délétion 1p36	1/5000 - 1/10 000
Wolf-Hirschhorn	délétion 4p	1/50.000

PrenatalSafe® est l'un des rares tests prénatals qui N'EST PAS envoyé en traitement à des structures tierces situées aux USA ou en Chine.

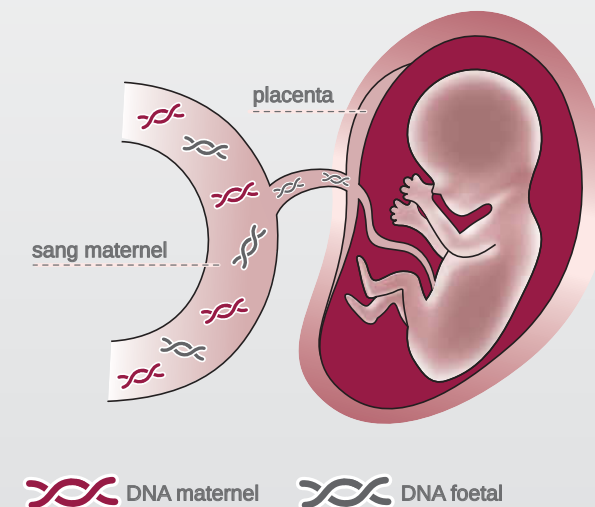


En quoi PrenatalSafe® diffère-t-il des tests de dépistage des 1er et 2e trimestres ?

Le test PrenatalSafe® est un examen différent des tests de dépistage du premier et du deuxième trimestre (ex. Bi-Test et Tri-Test). Il s'agit de tests statistiques indirects qui se basent sur des évaluations de risque a priori (âge de la patiente), des résultats échographiques sur le fœtus et/ou des études biochimiques sur le sang maternel. L'ensemble de ces données produit un **pourcentage de risque** d'aneuploïdies fœtales.

Le test PrenatalSafe®, quant à lui, effectue une analyse directe de l'ADN fœtal circulant. Il mesure, avec une grande précision, la quantité relative d'ADN fœtal dans les chromosomes 13, 18, 21, X et Y pour détecter la présence éventuelle de trisomies et d'aneuploïdies fœtales.

Les tests de dépistage du premier trimestre, à la différence de PrenatalSafe®, ont un pourcentage de faux positifs pouvant atteindre 5 % et ne détectent pas 5-15 % des cas de Trisomie 21 (faux négatifs).



Le test PrenatalSafe® réduit de manière significative le risque qu'une femme enceinte soit soumise à un approfondissement diagnostique invasif (tel que l'amniocentèse) inutile.