

# Test prénatal non invasif (TPNI)

## Qu'est-ce que le TPNI?

Le test prénatal non invasif (TPNI), aussi appelé dépistage de fragments d'ADN acellulaire, est une option novatrice de dépistage des aneuploïdies. Le TPNI dépiste de façon sécuritaire et non invasive les aneuploïdies des chromosomes sexuels les plus courantes, et ce dès la dixième semaine de grossesse au moyen d'un seul prélèvement de sang maternel. Des ordres professionnels, notamment l'American Congress of Obstetricians and Gynecologists (ACOG), ont recommandé que le TPNI soit proposé à toutes les femmes enceintes, quel que soit leur âge ou leur profil de risque.<sup>1,2</sup>

Troubles dépistés par le TPNI :

- Trisomie 21 (syndrome de Down)
- Trisomie 18 (syndrome d'Edwards)
- Trisomie 13 (syndrome de Patau)
- Certaines aneuploïdies des chromosomes sexuels

## En quoi le TPNI diffère-t-il des méthodes de dépistage sérique habituelles?

Le TPNI a un niveau de sensibilité et de précision plus élevé que le dépistage sérique habituel<sup>1-3</sup> et présente :

- le taux de détection le plus élevé pour le syndrome de Down;<sup>1</sup>
- le taux de faux positifs le plus faible pour le syndrome de Down;<sup>1</sup>
- la période de dépistage la plus étendue (de la dixième semaine de grossesse jusqu'à la naissance).<sup>1-3</sup>

## Comment puis-je choisir le meilleur TPNI pour mes patientes?

Il est important de choisir le bon TPNI pour vos patientes. Bien qu'il existe diverses méthodes pour réaliser le TPNI, le séquençage nouvelle génération (SNG) est la méthode la plus largement documentée.<sup>4</sup> Le TPNI basé sur le séquençage du génome humain affiche un taux d'échec plus faible que celui des autres technologies.<sup>5-9</sup> L'échec du test signifie que les résultats ne sont pas concluants. Cela peut causer de l'anxiété chez les patientes et le médecin, et peut mener à un accroissement des interventions de suivi invasives à des fins diagnostiques.



## Limites du test

Le test prénatal non invasif (TPNI) fondé sur l'analyse de l'ADN acellulaire du sang maternel est un test de dépistage; ce n'est pas un diagnostic. Des faux positifs et des faux négatifs se produisent. Les résultats du test ne doivent pas être utilisés comme l'unique fondement d'un diagnostic. Un autre test de confirmation sera nécessaire avant de prendre une décision aux conséquences irréversibles sur la grossesse. Un résultat négatif n'élimine pas la possibilité que la grossesse présente d'autres anomalies chromosomiques ou sous-chromosomiques. Ce test n'est pas conçu pour dépister les polyploïdies (p. ex., la triploïdie), les anomalies congénitales, comme les anomalies de fermeture du tube neural et les troubles monogéniques, ou d'autres troubles comme l'autisme. Il existe une faible probabilité que les résultats du test ne reflètent pas les chromosomes du fœtus, mais plutôt les changements chromosomiques du placenta (mosaïcisme placentaire confiné) ou de la mère, qui pourraient avoir ou non une importance clinique.

## Références

1. Practice Bulletin No. 163: Screening for Fetal Aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2016;127(5):979-981.
2. Gregg AR, Skotko BG, Benkendorf JL, et al. Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy, 2016 update: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med.* 2016;18(10):1056-1065.
3. Bianchi DW, Parker RL, Wentworth J, et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *N Engl J Med.* 2014;370(9):799-808.
4. Data calculations on file. Illumina, Inc., 2016.
5. Taneja PA, Snyder HL, de Feo E, et al. Noninvasive prenatal testing in the general obstetric population: clinical performance and counseling considerations in over 85 000 cases. *Prenat Diagn.* 2016;36(3):237-243.
6. McCullough RM, Almasri EA, Guan X, et al. Non-invasive prenatal chromosomal aneuploidy testing--clinical experience: 100,000 clinical samples. *PLoS One.* 2014;9(10):e109173.
7. Ryan A, Hunkapiller N, Banjevic M, et al. Validation of an enhanced version of a single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal test for detection of fetal aneuploidies. *Fetal Diagn Ther.* 2016;40(3):219-223.
8. Yaron Y. The implications of non-invasive prenatal testing failures: a review of an under-discussed phenomenon. *Prenat Diagn.* 2016;36(5):391-396.
9. Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, et al. Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy. *N Engl J Med.* 2015;372:1589-1597.