

Détection non invasive de l'allèle foetal D (*RhD*)

QU'Y A-T-IL DE CHANGÉ ?

Depuis le 1^{er} juillet 2022, le département de génétique du groupe Dr Risch effectue le génotypage du rhésus foetal D dans le plasma maternel.

La nouvelle méthode certifiée CE-IVD pour l'analyse du rhésus foetal D permet l'analyse de trois exons, ce qui augmente la qualité des résultats.

L'analyse peut être faite avec 3.5 ml de sang EDTA.

INDICATION

L'analyse du rhésus foetal D est recommandée chez les femmes enceintes rhésus négatif si le père de l'enfant est rhésus positif ou si son statut rhésus est inconnu.

SIGNIFICATION CLINIQUE

L'allo-immunisation rhésus D fœto-maternelle peut résulter de la constellation d'une mère Rh1 (D) négatif avec un fœtus Rh1 (D) positif. Lors d'une grossesse ultérieure avec présence d'anticorps maternels anti-D, de graves complications comme p. ex. la maladie hémolytique du nouveau-né (ou érythroblastose fœtale) peuvent affecter le fœtus et le nouveau-né. On administrait par le passé en prévention la prophylaxie anti-D à toutes les femmes enceintes Rh1 (D) négatif indépendamment du statut Rh1 (D) positif ou négatif du fœtus. Les méthodes de génétique moléculaire permettent aujourd'hui de déterminer le statut *RhD* du fœtus sur un simple échantillon de sang de la femme enceinte. La prévention anti-D peut ainsi être utilisée de façon ciblée chez les fœtus *RhD* positif. On peut ainsi renoncer en Suisse à ~40% de toutes les administrations préventives d'anti-D pendant la grossesse.

PRINCIPE DU TEST

La détermination du *RhD* foetal est faite dans le plasma maternel par une analyse de l'ADN foetal libre circulant (ADNcf). Ce kit d'analyse certifié CE-IVD permet d'examiner trois régions différentes (les exons 5, 7 et 10) du gène *RhD* par analyse PCR multiplex en temps réel. Cette méthode assure une haute fiabilité. Si les séquences du gène *RhD* sont détectées chez une femme enceinte Rh1 (D) négatif, cela implique un génotype *RhD* positif du fœtus. Le test permet une détermination fiable du *RhD* foetal à partir de la 18e semaine d'aménorrhée (SA).



INTERPRÉTATION

L'administration de la prévention anti-D est indiquée lors d'un *RhD* fœtal positif. On peut renoncer à la prévention anti-D lorsque le *RhD* fœtal est négatif.

Dans le cas d'un résultat négatif obtenu sur un échantillon sanguin prélevé avant la 18^e SA, l'analyse doit être répétée sur un nouvel échantillon sanguin (prélevé après la 18^e SA) pour exclure un résultat faux négatif.

Dans certains cas, des variants du gène *RhD* qui ne sont pas clairement identifiables par le test peuvent être présents chez la femme enceinte ou chez le fœtus. Il est alors recommandé de vérifier le phénotype Rh1 (D) de la femme enceinte. Si l'examen confirme que la mère est *RhD* négative, il faut considérer le fœtus comme étant *RhD* positif et la prévention anti-D est indiquée. Pour la confirmation du groupe sanguin du fœtus, on pourra déterminer le groupe sanguin Rh1 (D) chez le nouveau-né après sa naissance.

La détermination du *RhD* fœtal est aussi possible lors d'une grossesse gémellaire.

PRÉANALYTIQUE

- La détermination du *RhD* fœtal est recommandée entre la 18^e et la 24^e SA, mais elle est possible dès la 11^e SA.
- Prélèvement: veuillez utiliser des tubes séparés pour cette analyse.
- Informations nécessaires: SA, date et heure du prélèvement sanguin, nombre de fœtus.
- Échantillon:

Échantillon	Volume	Envoi, conservation et transport
Sang EDTA	Au moins 3.5 ml	Température ambiante. L'échantillon doit parvenir au laboratoire dans les 72 heures suivant le prélèvement sanguin.
Plasma EDTA (alternative)	Au moins 1.5 ml	Congelé. Sinon, l'échantillon doit parvenir au laboratoire dans les 72 heures suivant le prélèvement sanguin

FACTURATION

L'analyse figure sur la liste fédérale des analyses prises en charge par l'assurance obligatoire. L'organisme payeur est donc défini pour les femmes enceintes Rh1 (D) négatif. Les positions suivantes seront désormais facturées:

Position de LA	Désignation	Points de taxe	Quantité
6001.03	Extraction d'acides nucléiques humains	54.9 TP	1
6604.50	Génotypage moléculaire des antigènes érythrocytaires (HEA), entre autres RH1 (D)	100.8 TP	2

DURÉE

L'analyse est effectuée 2x par semaine et le résultat est disponible en l'espace de 2 à 5 jours ouvrables.

L'ESSENTIEL EN UN COUP D'ŒIL

- Plus faible volume de sang à prélever
- Résultats plus complets
- Expertise au sein de l'entreprise
- Plus courte durée de l'analyse

Renseignements

Notre équipe de génétique répondra volontiers à vos questions.

genetik.be01@risch.ch
T +41 58 523 34 60

Référence

Hodel *et al.*, Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG) Expertenbrief No. 68: Empfehlungen zur Anti-D Immunglobulin Gabe in der Schwangerschaft (=Anti-D-Prophylaxe), 09.01.2020.

Responsables du contenu

- Florent Badique, FAMH génétique médicale
- Luduo Zhang, FAMH génétique médicale
- Sarah Parejo, candidate FAMH génétique médicale
- Anjali Mayr, TAB génétique médicale