



Génotypage *RHD* foetal non invasif chez des patientes annoncées D-(RH:-1) possédant des séquences génomique *RHD* : étude rétrospective sur 11 ans

Nelly Da Silva

Ingénieure en Biologie Médicale

Service d'Hémobiologie Foétale et Périnatale-Centre National de Référence en Hémobiologie Périnatale (CNRHP)

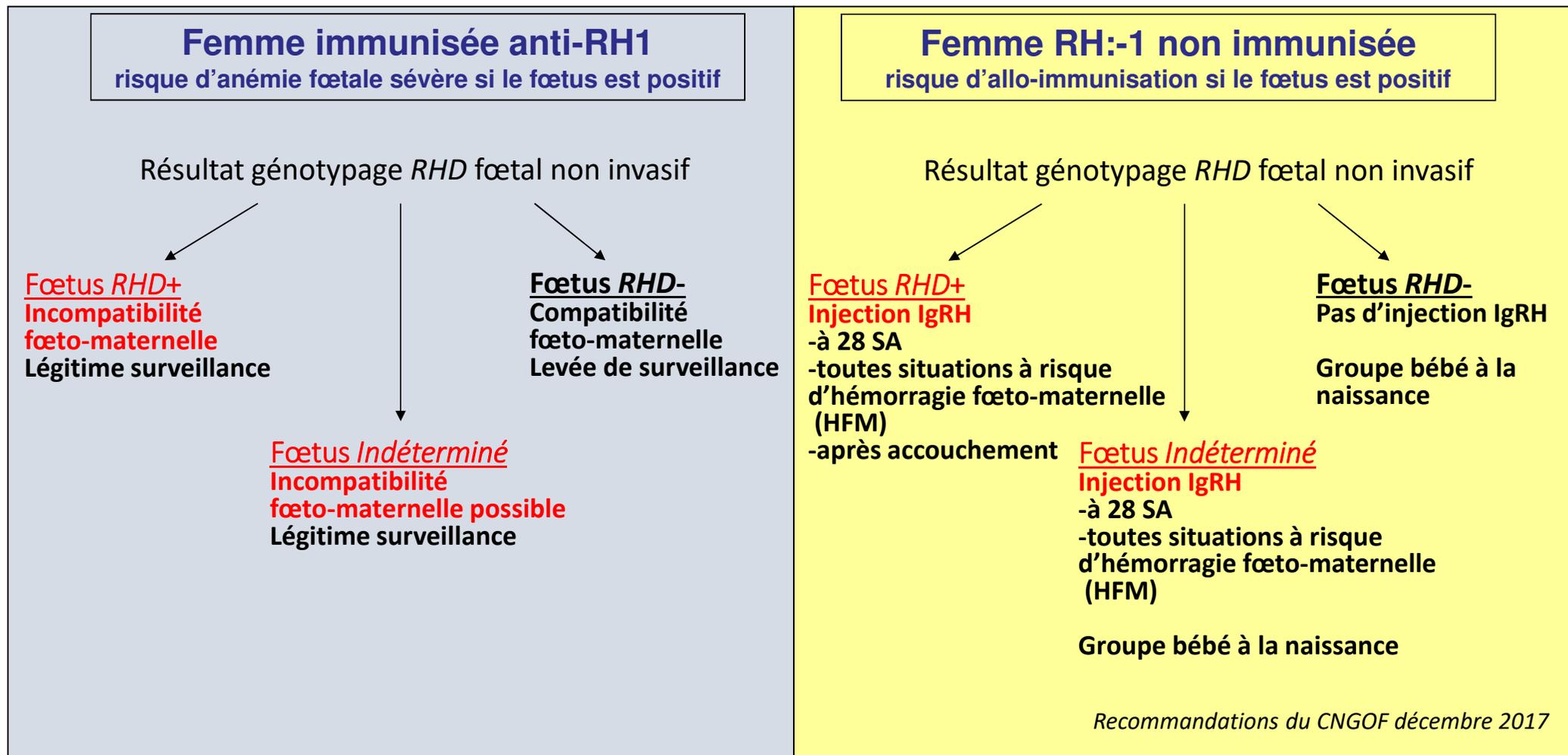
Assistance Publique des Hôpitaux de Paris

Déclaration de liens d'intérêt avec la présentation

Intervenant :

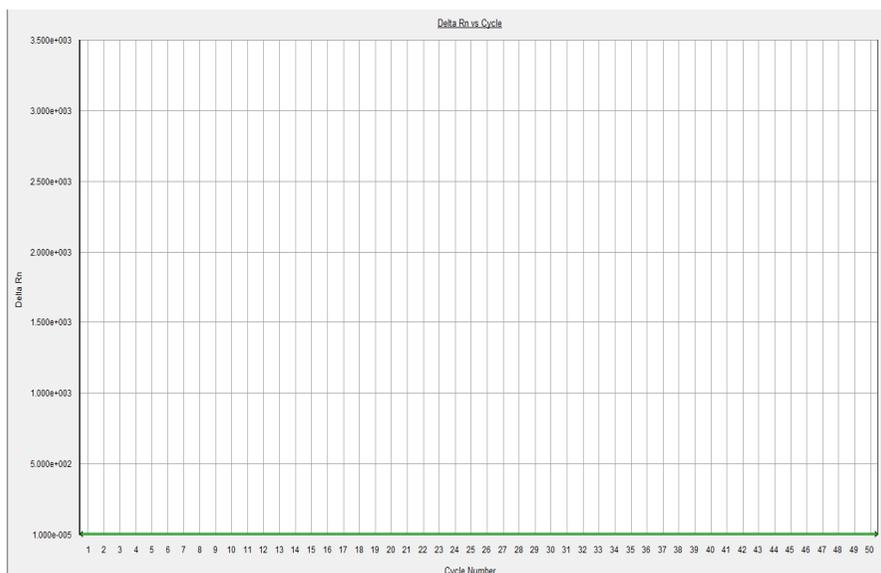
Je n'ai aucun lien d'intérêt

Génotypage foetal RHD non invasif par PCR en temps réel -indications-

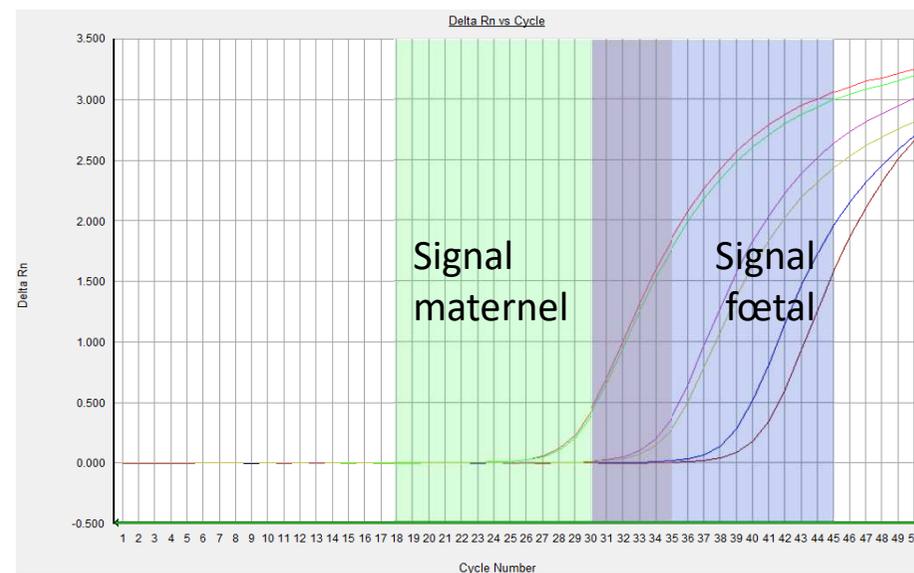


Le génotypage fœtal *RHD* non invasif par PCR en temps réel

Principe: identification de séquence *RHD* présente chez le fœtal et absentes chez la mère par PCR



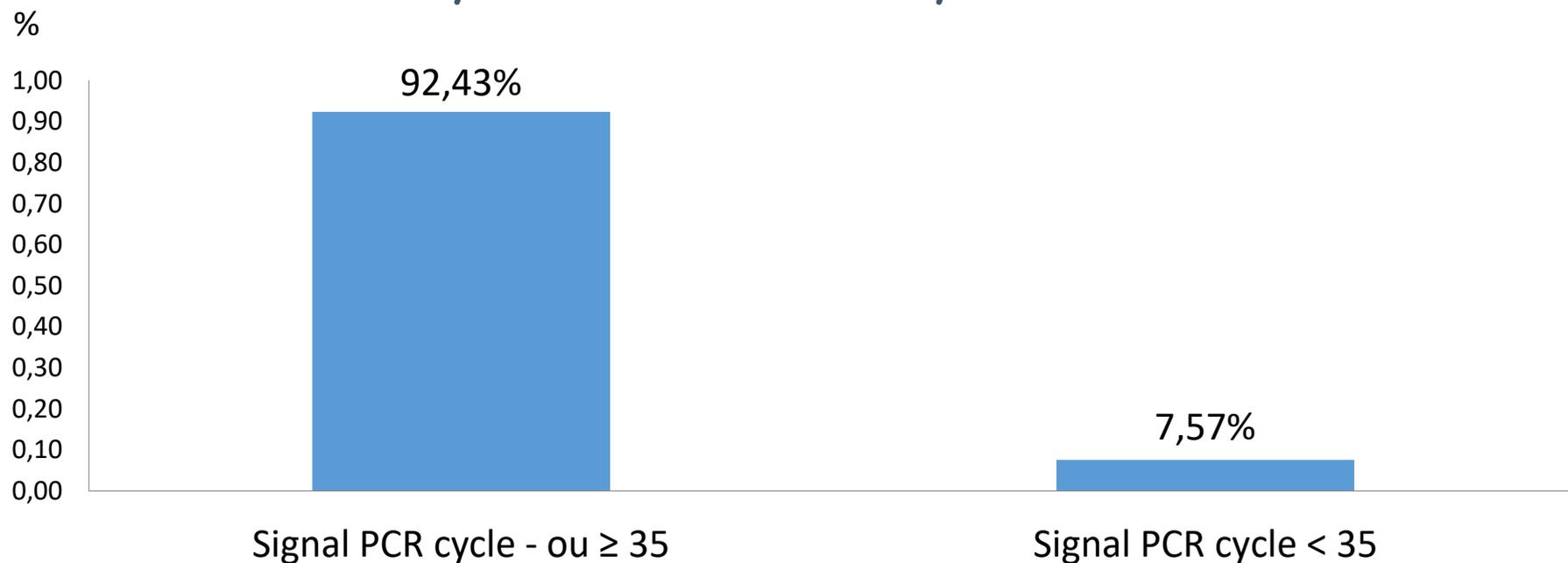
pas de signal =
 pas de séquence *RHD* =
 1-mère possède un allèle *Rhd* délété
 2-fœtus négatif (diagnostic par défaut)



signal tardif après 35 cycles = signal fœtal positif et mère possédant un gène *Rhd* délété
 signal précoce avant 30 cycles = signal maternel (interférence)
 signal entre 30 et 35 cycles = signal maternel ou fœtal

Le génotypage fœtal *RHD* non invasif par PCR en temps réel

-répartition des signaux PCR sur 31 722 grossesses-
-Cycle = 0 ou ≥ 35 versus Cycle < 35 -



mère possédant un allèle *Rhd* délété
génotypage *RHD* fœtal rendu

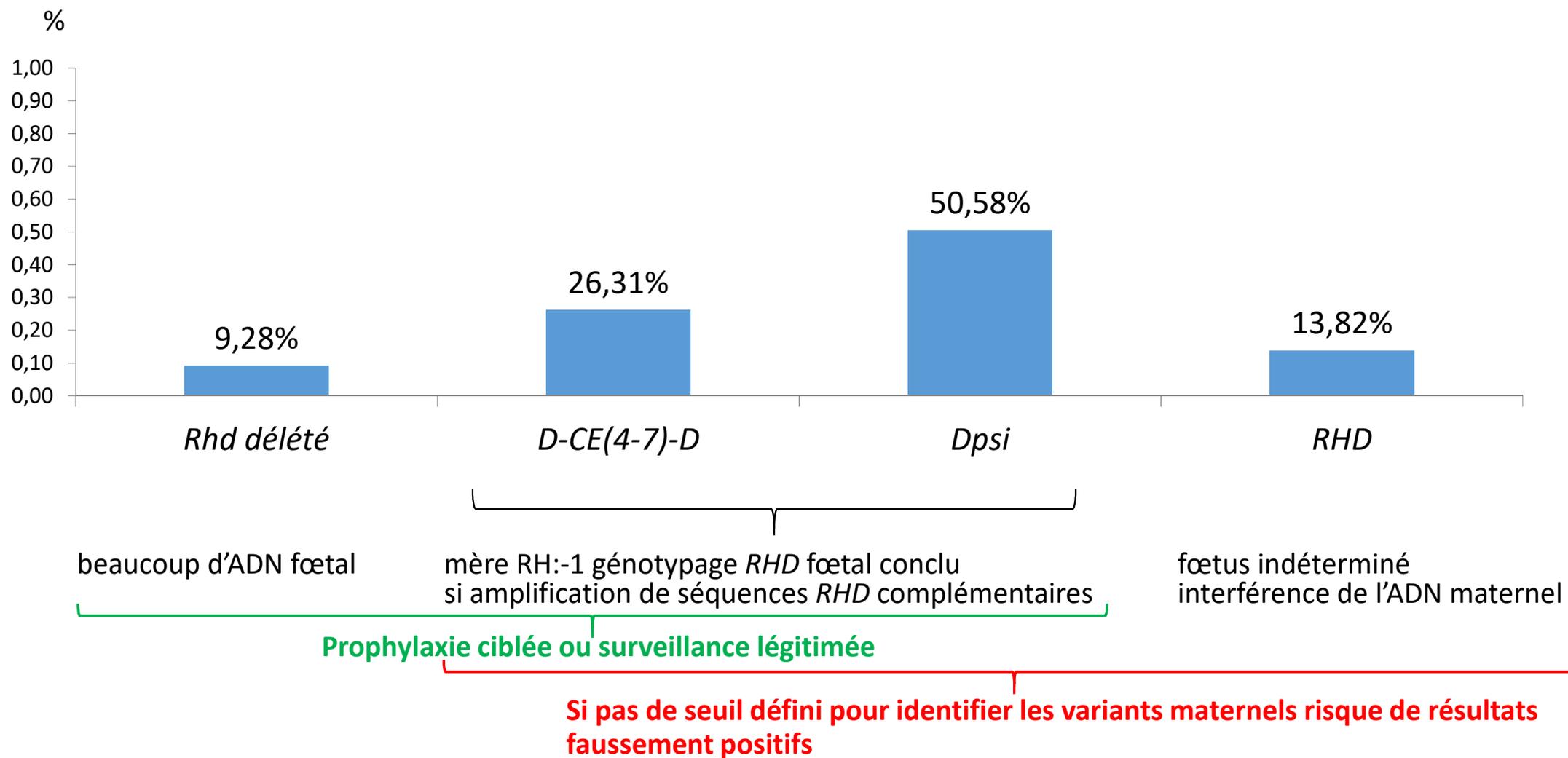
Prophylaxie ciblée
Surveillance légitimée

Interférence de l'ADN maternel OU
présence d'une grande quantité d'ADN fœtal
(âge gestationnel avancé, grossesse gémellaire...)

↓
Analyse moléculaire *RHD* chez la mère

Le génotypage foetal *RHD* non invasif

-Répartition des variants maternels dont les génotypages *RHD* foetaux non invasif ont un cycle < 35-



Le génotypage fœtal *RHD* non invasif -cas clinique patiente RH-1 ayant des séquences *RHD*-

Madame A.

1-Demande de génotypage *RHD* fœtal non invasif à 18SA au CNRHP dans le cadre d'une prophylaxie Rhésus

Résultat : patiente porteuse d'un allèle silencieux *Dpsi* enceinte d'un fœtus génotypé *RHD* négatif

2-Confirmation réalisée à 26SA dans un autre laboratoire.

Résultat : le fœtus positif sans identification de séquences maternelles

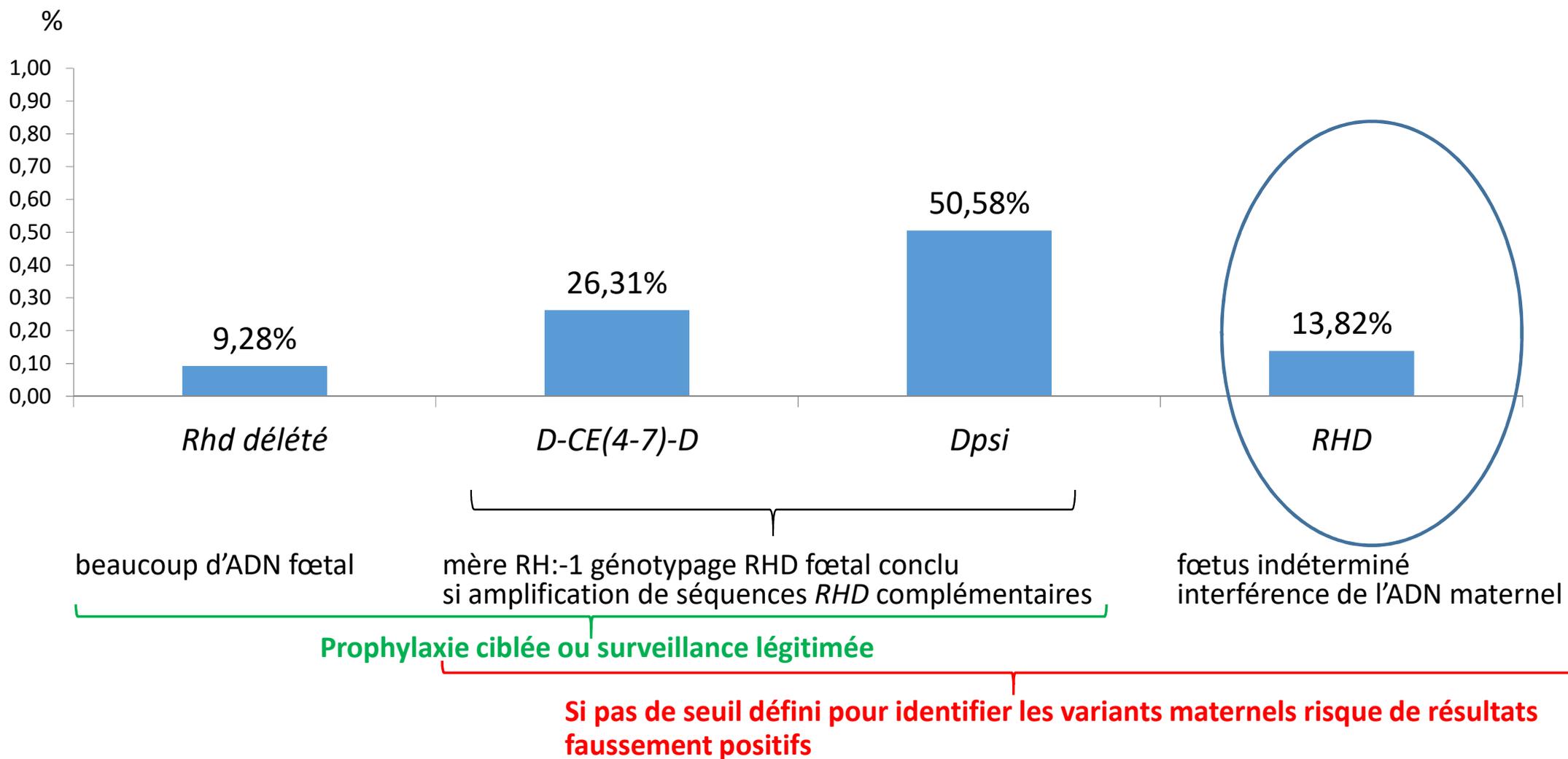
3-Réclamation du prescripteur au près du CNRHP. Analyse d'un troisième prélèvement.

Résultat : Fœtus confirmé négatif chez une mère possédant un allèle silencieux *Dpsi*

Pas de prophylaxie IgRH et bébé confirmé négatif à la naissance

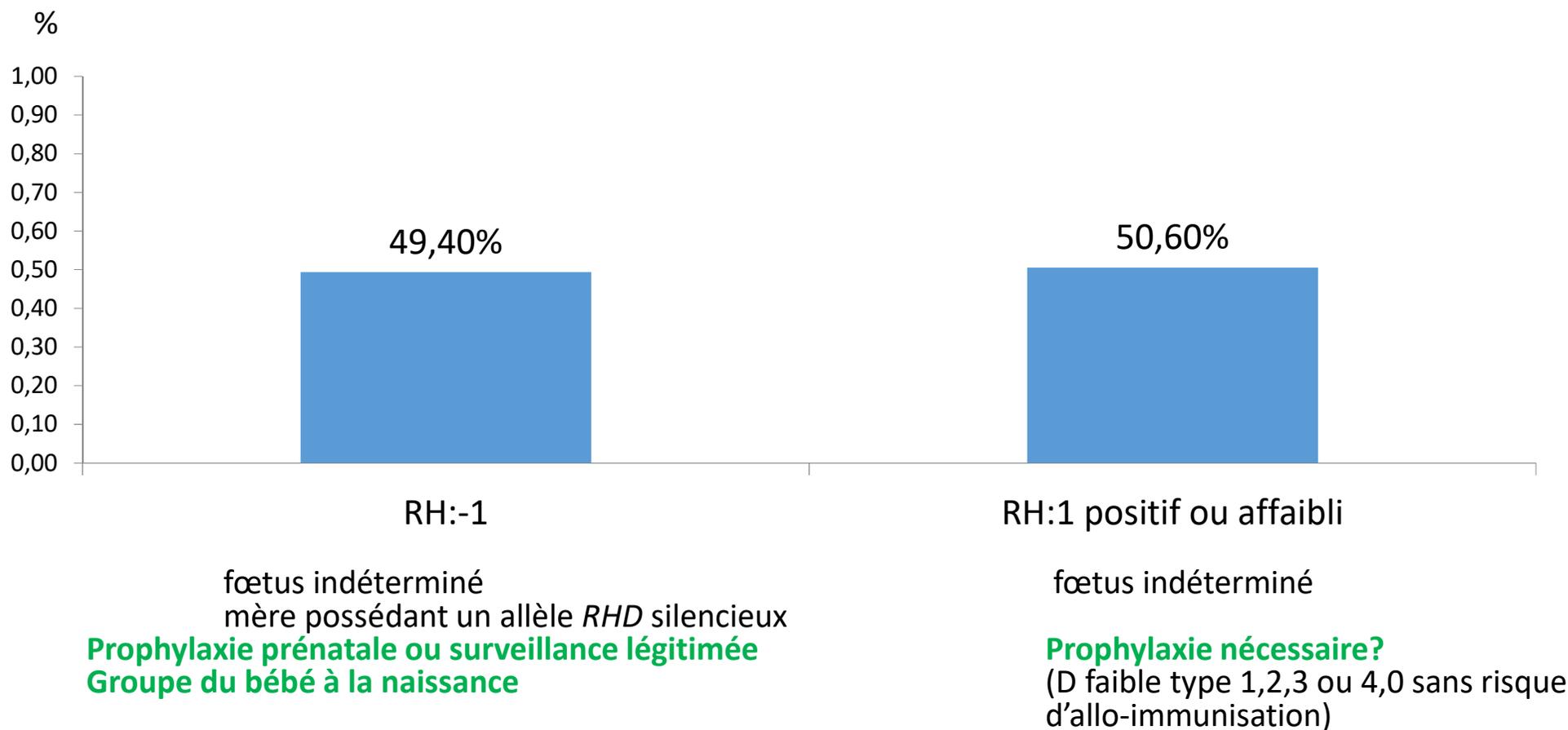
Le génotypage fœtal RHD non invasif

-Répartition des variants maternels pour les génotypages RHD fœtaux non invasif avec Ct ≤ 35-



Le génotypage fœtal *RHD* non invasif par PCR en temps réel

-Répartition des phénotypes maternels pour les mères possédant
un allèle *RHD* non caractérisé-



Le génotypage fœtal *RHD* non invasif -résumé et conclusion-

En 11 ans,

*93,14% des demandes concernaient des patientes RH:-1 ayant le gène *Rhd* délété

Accès directement à la séquence foetal et donc résultat du fœtus rendu

*6,33% des demandes concernaient des patientes RH:-1 possédant des séquences maternelles *RHD* pouvant interférer avec l'analyse

Pour 92% de ces cas un résultat du fœtus peut être donné avec l'utilisation de PCR complémentaires

*0.53% des demandes concernaient des patients RH1 positive ou affaibli

Pour les 2 derniers cas il est important de reconnaître la présence de séquences *RHD* maternelles chez ces patientes car sinon risque de FP avec comme conséquence :

-Allo-Immunisée : Risque d'un suivi lourd avec naissance programmée possible dès 37SA

-Non Allo-Immunisée :

- Risque d'une prophylaxie rhésus tout au long de la grossesse et après la naissance car le groupe du bébé n'est pas réalisé
- Risque d'une prophylaxie non adaptée si D faible 1, 2, 3 et 4.0



Service d'Hémiobiologie fœtale et Périnatale-CNRHP

Cheffe de service :
Dr Agnès MAILLOUX

Dr Cécile TOLY-NDOUR

Dr Stéphanie HUGUET-JACQUOT

Dr Hélène DELABY

Dr Jenny BEAUD

Dr Jérôme BABINET

et l'ensemble du service du CNRHP

Merci de votre attention