

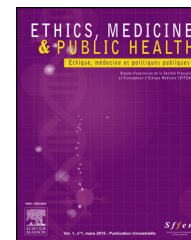


Available online at

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com



DOSSIER "ETHICS, MEDICINE AND GENETICS" / *Studies*

Expanded indications for noninvasive prenatal genetic testing: Implications for the individual and the public

Indications élargies pour le dépistage génétique prénatal non invasif : Implications pour l'individu et le public

R.M. Farrell (MD, MA)^{a,b,c,*}, P.K. Agatisa^b,
M.B. Mercer^b, A. Mitchum^b, M. Coleridge^c

^a Department of Obstetrics and Gynecology, Cleveland Clinic, 9500, Euclid avenue, A-81, 44195 Cleveland, Ohio, USA

^b Department of Bioethics, Cleveland Clinic, 9500, Euclid avenue, JJ-60, 44195 Cleveland, Ohio, USA

^c Genomic Medicine Institute, Cleveland Clinic, 9500, Euclid avenue, JJ-81, 44195 Cleveland, Ohio, USA

Received 24 March 2016; accepted 12 May 2016

KEYWORDS

Prenatal genetic screening;
Non-invasive prenatal testing;
Education;
Decision-making;
Informed consent;
Ethics

Summary

Objectives. — Noninvasive prenatal testing (NIPT) has rapidly been integrated into the routine management of women at increased risk for common autosomal aneuploidies. Advances in molecular diagnostics have quickly made it possible to use NIPT to screen for other genetic variants not formerly included in routine prenatal genetic screening or diagnostic testing, including sex chromosome aneuploidies (SCAs) and microdeletion syndromes. Moreover, it is anticipated that NIPT will become available for use by the low-risk obstetric population in the near future as test performance becomes better defined with clinical experience. The pace and trajectory of these advances raise important questions about the clinical, ethical, and public health impact of this new prenatal technology for individual patients, families, and society.

Methods. — A cross-sectional study was conducted of pregnant women who had utilized NIPT to examine key patient-reported aspects of the educational and decision-making process regarding current and forthcoming indications of this screening test.

* Corresponding author. Department of Bioethics, Cleveland Clinic, 9500, Euclid avenue, JJ-60, 44195 Cleveland, Ohio, USA.
E-mail address: farrelr@ccf.org (R.M. Farrell).

Results. — A total of 139 participants completed the survey. Two-thirds ($n = 90$, 65.2%) entered their prenatal care with the intention to undergo prenatal genetic screening or testing primarily because of self-identification as advanced maternal age (AMA); these participants were more likely to have had prenatal genetic assessment in a prior pregnancy ($P = 0.016$). The remainder proceeded with NIPT following a directed discussion with their clinician about testing options. Leading decision-making factors in favor of NIPT included the absence of iatrogenic risk, the increased accuracy of NIPT as compared to conventional screening to detect trisomy (T) 21, T13, T18, and SCAs, and the ability to determine fetal sex. Participants had greater familiarity with T21, T13, and T18 than with SCAs and overall less familiarity with the microdeletions that NIPT is currently being marketed to detect. While participants recognized the superior accuracy of NIPT over conventional screens, few recognized the different detection and false positive rates within a screening panel for each of the identifiable conditions. Despite their awareness of the increased accuracy of NIPT, 41.3% ($n = 57$) described the testing process as stressful, 64.7% ($n = 90$) recommended a formal, written informed consent process in addition to 50.0% ($n = 68$) genetic counseling prior to screening.

Conclusions. — Pregnant women are less familiar with SCAs, microdeletions, and the capability of NIPT to screen for these variants than they are with T21, T18, and T13. Additionally, despite the increased accuracy and capability of NIPT as compared to conventional screening tests, women reported feeling anxiety during the screening process. The results of this study highlight the need for clinicians and policymakers to provide effective guidance and support for patients' decision-making about NIPT both at the present time and as the indications expand to include all pregnant populations and detailed fetal genomic analysis.

© 2016 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

MOTS CLÉS

Dépistage génétique prénatal ;
Test prénatal non invasif ;
Éducation ;
Processus décisionnel ;
Consentement éclairé ;
Éthique

Résumé

Objectifs. — Un test prénatal non invasif (NIPT) a été rapidement intégré dans la prise en charge systématique des femmes présentant un risque aneuploïdies autosomiques. NIPT est réalisé en analysant l'ADN fœtal libre (cff ADN) extrait du sang maternel. Ce test a une sensibilité plus élevée et des taux positifs inférieurs d'erreur pour la trisomie 21, la trisomie 18 et la trisomie 13 par rapport au test de dépistage classique et peut réduire la nécessité de tests diagnostiques invasifs et à leurs risques. En outre, NIPT peut être utilisé pour identifier les chromosomes sexuels fœtaux, les fournissant aussi en plus des informations sur les chromosomes sexuels aneuploïdies (SCAs). La technologie de l'ADN de cff et de diagnostic moléculaire se développe à un rythme phénoménal. Les progrès en diagnostic moléculaire ont rapidement rendu possible l'utilisation de NIPT à l'écran pour une série d'anomalies subchromosomales (par exemple, les microdélétions) et d'autres variantes génomiques pas précédemment incluses dans le dépistage génétique prénatal systématique. En outre, il est prévu que le NIPT sera disponible pour une utilisation dans la population obstétricale dans un proche avenir comme test performance s'affine avec une expérience clinique. Le rythme et la trajectoire de ces avancées dans NIPT soulèvent d'importantes questions sur l'impact clinique, en éthique et en santé publique de cette nouvelle technologie prénatale sur les patients, leurs familles et la société.

Méthodes. — Une étude transversale a été menée chez les femmes enceintes qui avaient utilisé NIPT pour examiner les aspects clés rapportés par les patients sur le processus éducatif et la prise de décision concernant les indications actuelles et à venir de ce test de dépistage. Le sondage a été élaboré en collaboration avec des experts en génétique clinique, en médecine materno-fœtale, en éthique et en prise de décision médicale et sur la base d'une enquête précédente utilisée par les auteurs. L'enquête composée de questions à choix multiples, réponses courtes et de questions à échelle de Likert a été pilotée par les femmes qui avaient subi une NIPT et révisées en fonction de leur rétroaction avant utilisation sur le terrain.

Résultats. — Un total de 139 participants ont rempli des questionnaires. Les deux tiers (65,2 %) sont entrés dans leurs soins prénataux avec l'intention d'avoir des tests génétiques prénataux en raison de l'âge maternel avancé (AMA) ; ces participants étaient plus susceptibles d'avoir eu un dépistage prénatal ou des tests de diagnostic lors d'une grossesse antérieure ($p = 0,016$). Le reste a procédé au NIPT suite à une discussion dirigée avec leur médecin. Les facteurs

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/7531798>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/7531798>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)