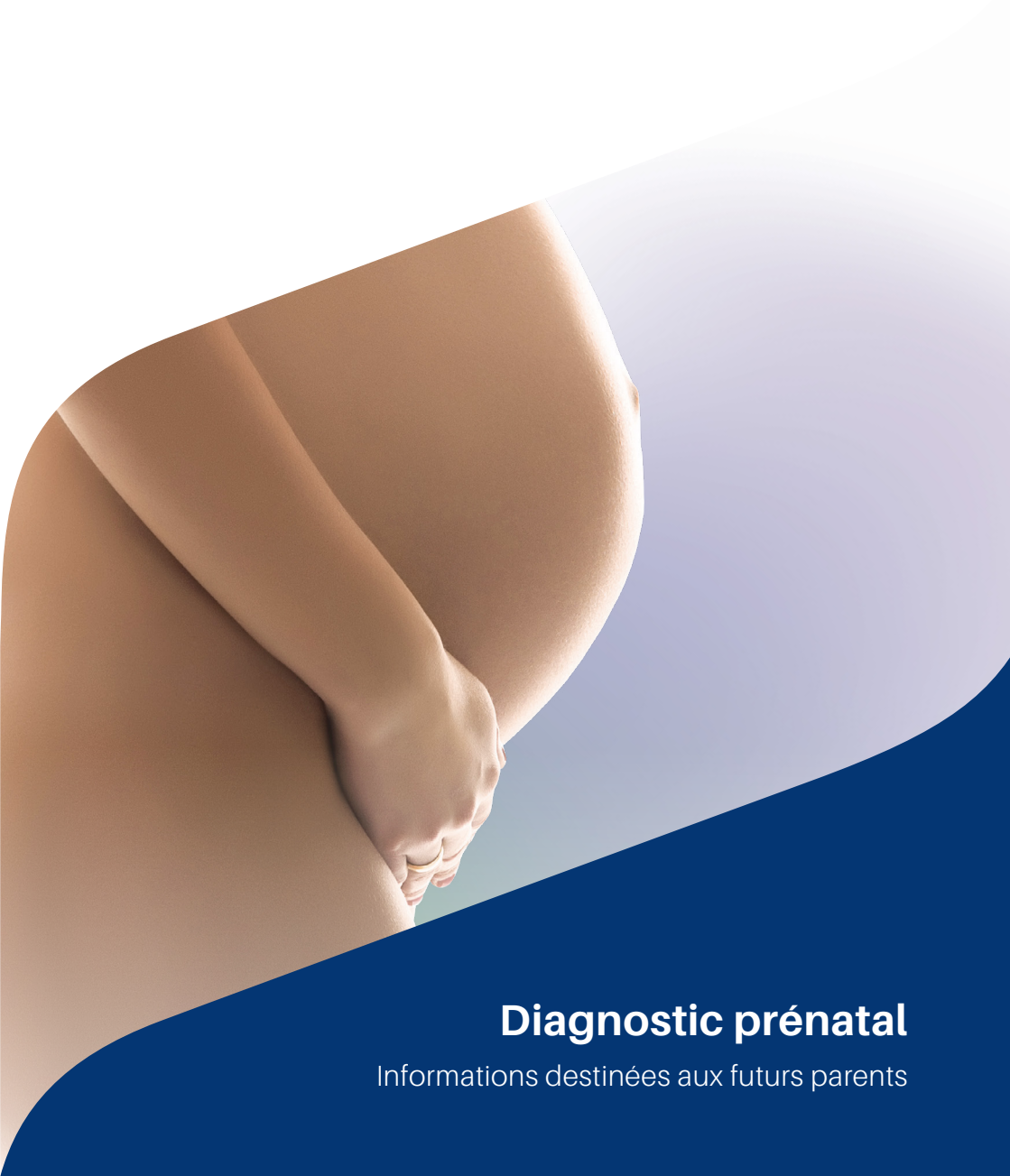




**DR RISCH**

Votre laboratoire - aujourd'hui et demain



## **Diagnostic prénatal**

Informations destinées aux futurs parents



**Chers parents,**

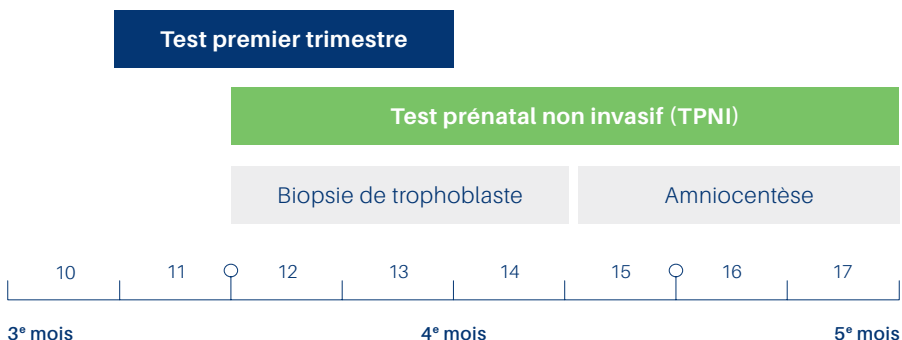
**La décision vous appartient.**

Cette brochure a été conçue afin de vous procurer des informations importantes sur le diagnostic prénatal de la trisomie foetale. Vous seuls êtes en mesure de décider si vous désirez effectuer ce test ou non. Posez toutes vos questions à votre médecin.

## Que sont les trisomies exactement ?

Les trisomies sont des anomalies chromosomiques qui se caractérisent par la présence d'un chromosome supplémentaire sur l'une des paires de chromosomes. Normalement, chaque individu a 46 chromosomes divisés en 23 paires. Chaque paire est constituée d'un chromosome d'origine maternelle et d'un chromosome d'origine paternelle. Les chromosomes détiennent notre information génétique : si leur nombre est anormal, comme en cas de trisomie, les conséquences pour le bébé peuvent être graves.

La trisomie 21, la plus courante (syndrome de Down), s'accompagne de handicaps mentaux variables et peut être associée à des malformations d'organes. Le risque d'une trisomie 21 augmente avec l'âge de la mère. Ainsi, le risque est de 1:1500 (0.07 %) pour une mère âgée de 20 ans, mais de 1:100 (1 %) pour une mère de 40 ans. La trisomie 18 et la trisomie 13 sont plus rares. Elles entraînent toutes deux de sévères handicaps mentaux et physiques qui, dans la plupart des cas, causent la mort précoce des enfants concernés. Les chromosomes sexuels peuvent également être répartis de manière inhabituelle. Ces anomalies n'empêchent toutefois pas de vivre. Un tel examen est donc uniquement conseillé dans certains cas particuliers.



## Test du premier trimestre

### En quoi consiste le test du premier trimestre ?

Le test du premier trimestre combine un examen échographique et une analyse sanguine effectués pendant le premier tiers de la grossesse. Lors de l'examen échographique (entre la 11<sup>e</sup> et la 14<sup>e</sup> semaine de grossesse), on détermine, entre autres, la date de la grossesse. Pour ce faire, on mesure la longueur crânio-caudale (LCC) du fœtus, une méthode beaucoup plus précise que celle tenant compte de la date des dernières menstruations. De plus, lors de cette échographie, on mesure la clarté nucale du fœtus. Cette dernière est une accumulation de liquide sous la peau de la nuque de l'enfant. Le risque de trisomie augmente avec la clarté nucale. De plus, une clarté nucale épaisse peut être révélatrice de multiples malformations congénitales.

Lors de l'examen sanguin de la mère, deux substances produites par le placenta sont analysées : la PAPP-A (protéine plasmatique placentaire de type A) et la bêta-hCG libre (bêta gonadotrophine chorionique humaine). La combinaison des différents paramètres, à savoir l'âge de la mère, les antécédents (tabagisme, origine géographique, diabète, trisomie au cours d'une grossesse antérieure, poids), la clarté nucale et les taux sanguins indiqués ci-dessus, permet de déterminer le risque particulier de trisomie pendant la grossesse actuelle.

### Quelles informations le test du premier trimestre livre-t-il ?

Dans la plupart des cas, il indique que votre enfant n'est pas exposé à un risque élevé de trisomie et ne souffre pas non plus d'une sévère malformation. Mais le TPT peut également révéler que votre enfant est susceptible de souffrir d'une de ces anomalies. Cependant, un test de premier trimestre suspect ne signifie pas obligatoirement que votre bébé est malade, car il s'agit d'un test de dépistage et non d'un test diagnostique définitif. En cas de risque accru, il est conseillé de demander conseil à votre médecin afin de prévoir des examens supplémentaires (un test prénatal non invasif, une biopsie de trophoblaste ou une amniocentèse).



### **Quelle est la précision du test du premier trimestre ?**

Plus de 90 % des enfants atteints d'une trisomie 21 ont un test de premier trimestre suspect. Cependant, un test de premier trimestre normal n'implique pas obligatoirement que votre enfant ne souffrira pas d'une de ces anomalies. En effet, pour 10 % des enfants atteints de trisomie 21, le test de premier trimestre était normal. Dans la plupart des cas cependant, aucun risque accru n'est constaté et vous pouvez partir du principe qu'il est très probable que votre enfant ne souffre pas de trisomie. Un test du premier trimestre normal n'exclut pas non plus d'autres handicaps ou malformations. Une échographie détaillée fournira à cet égard de plus amples informations.

### **À partir de quand le test du premier trimestre peut-il être effectué ?**

La prise de sang pour le test du premier trimestre est effectuée entre la 9<sup>e</sup> et la 14<sup>e</sup> semaine de grossesse. L'échographie du premier trimestre est effectuée entre la 11<sup>e</sup> et la 14<sup>e</sup> semaine de grossesse. La prise de sang et l'échographie peuvent avoir lieu le même jour ou à deux dates différentes.

### **Le test du premier trimestre est-il possible en cas de grossesse multiple ?**

Oui, le test est également possible en cas de grossesse multiple. Toutefois, la précision du test diminue avec le nombre de fœtus.

### **Le test du premier trimestre est-il possible en cas de grossesse à la suite d'une fiv ?**

Les grossesses par FIV peuvent faire l'objet d'un test du premier trimestre si l'âge de l'ovule utilisé est connu. Par ailleurs, il est important de savoir s'il s'agit de jumeaux monozygotes ou dizygotes pour calculer le risque.

### **Remboursement des coûts**

Le test du premier trimestre est remboursé par les caisses maladie.

## Test prénatal non invasif (test TPNI)

### Qu'est-ce qu'un TPNI ?

De petits fragments de matériel génétique du fœtus provenant du placenta sont présents dans le sang maternel. Une simple prise de sang permet de déterminer avec grande certitude la présence d'une trisomie 13, 18 ou 21 ou une mauvaise répartition des chromosomes sexuels du bébé. Veuillez consulter votre médecin afin de définir si ce test est pertinent ou non dans votre cas.

### Quelles informations fournit le TPNI ?

Le TPNI permet de détecter la présence d'une trisomie 13, 18 ou 21 ainsi que d'éventuelles anomalies des chromosomes sexuels. Si votre enfant souffre d'une autre maladie, le TPNI ne pourra pas la détecter. Au cas où le résultat indiquerait une trisomie, votre médecin évaluera avec vous les mesures à prendre. Le TPNI ne constituant pas une méthode diagnostique définitive, le résultat doit généralement être confirmé par une biopsie de trophoblaste ou une amniocentèse selon le temps disponible.

### Quel est le degré de précision d'un TPNI ?

99 % des trisomies fœtales analysées sont correctement reconnues par le TPNI. Il existe cependant quelques rares cas où, en raison de la particularité de développement du placenta, le résultat est évalué faussement positif ou faussement négatif. Pour un diagnostic définitif, une méthode invasive est par conséquent nécessaire (biopsie de trophoblaste/ amniocentèse).

### À partir de quand un TPNI peut-il être effectué ?

Le test peut être effectué à partir de la 10<sup>e</sup> semaine de grossesse révolue.

### Un TPNI est-il possible en cas de grossesse multiple ?

Il est possible d'effectuer un TPNI en cas de grossesse gémellaire. Les anomalies des chromosomes sexuels ne peuvent pas être évaluées. En cas de grossesse multiple de plus de deux fœtus, le TPNI n'est pas possible.



### **Un TPNI est-il possible en cas de grossesse par fiv ?**

Il est possible d'effectuer un TPNI en cas de grossesse par FIV. Les mêmes restrictions s'appliquent que pour une grossesse classique.

### **Un TPNI permet-il de déterminer le sexe de l'enfant ?**

Il est possible de déterminer le sexe de l'enfant avec un TPNI. Toutefois pour des raisons éthiques, cette information ne peut être révélée aux parents qu'après la 12<sup>e</sup> semaine de grossesse révolue. En cas de grossesse gémellaire, seule une détermination limitée du sexe est possible. En Suisse, la réalisation d'un TPNI dans le seul but de connaître le sexe de l'enfant est interdite.

### **Quels problèmes peuvent survenir ?**

Dans certains cas, il n'est pas possible d'obtenir suffisamment d'ADN foetal à partir du prélèvement sanguin et vous serez invitée à effectuer une nouvelle prise de sang. Cela n'a rien à voir avec le résultat du test et ne doit pas vous inquiéter.

### **Remboursement des coûts**

Les coûts d'un TPNI pour la trisomie 13, 18 et 21 sont remboursés par les caisses maladie si le test du premier trimestre pour une trisomie présente un risque supérieur à 1:1000 (p. ex. 1:520). Pour une grossesse par FIV ou une grossesse gémellaire, ce n'est pas le risque indiqué par le test du premier trimestre, mais le risque combiné calculé à partir de l'âge de la patiente et de la clarté nucale du fœtus qui est décisif. Les coûts sont là encore pris en charge par les caisses maladie pour un risque supérieur à 1:1000.

## Biopsie de trophoblaste et amniocentèse (tests invasifs)

### En quoi consistent les tests invasifs comme la biopsie de trophoblaste ou l'amniocentèse ?

Lors d'une biopsie de trophoblaste, on prélève un petit échantillon de tissu placentaire à l'aide d'une aiguille introduite dans l'abdomen de la mère. Lors d'une amniocentèse, on ponctionne du liquide amniotique à l'aide d'une aiguille introduite dans l'abdomen de la mère.

Les deux méthodes permettent de contrôler le nombre et la structure des chromosomes. Dans les deux cas, le risque d'une fausse couche est situé entre 0.5 et 1 %. La biopsie de trophoblaste peut être réalisée à partir de la fin de la 11<sup>e</sup> semaine de grossesse, et l'amniocentèse au terme de la 15<sup>e</sup> semaine. Pour les deux méthodes, un résultat préliminaire est disponible dans les 24 h suivant l'examen et le résultat définitif au bout de 2 semaines environ. En raison du risque de fausse couche, il est fortement recommandé de n'avoir recours à ces deux méthodes invasives qu'en cas de risque élevé de trisomie pour le fœtus, d'après le résultat du test du premier trimestre et/ou du TPNI. Le recours à une méthode invasive peut également s'avérer pertinent en cas d'anomalies constatées lors de l'échographie.

Responsable du contenu

**Dr Risch**

**Membre de Sonic Suisse - réseau de laboratoires régionaux**

#### Sources

- Fiche d'information de l'OFSP sur le dépistage prénatal de la trisomie 21, 18 et 13, 19.06.2017
- Avis d'experts n° 52 de la Société Suisse de Gynécologie et d'Obstétrique, mise à jour le 01.01.2018

