

# Réponses aux questions sur le test prénatal non invasif (TPNI)



BELAC 141-MED accrédité selon la norme de qualité ISO 15189: 2012



Version 6/20191014

Design by Ben Caljon, UZ Brussel

Photography by Bart Moens: <http://www.fotobart.be>

©Belga Image



Centrum voor  
Medische Genetica



**// Pendant la grossesse, le risque d'avoir un enfant atteint des syndromes de Down, d'Edwards ou de Patau peut être estimé.**

### **QUE SONT LES SYNDROMES DE DOWN, D'EDWARDS ET DE PATAU?**

La plupart des bébés sont en bonne santé, mais chaque bébé a un petit risque de souffrir d'une déficience physique et/ou intellectuelle. Dans certains cas, cette incapacité peut être due à une anomalie dans les chromosomes, qui portent notre matériel génétique. La plupart des gens ont 46 chromosomes, dont 2 déterminent le sexe: XX pour une femme, XY pour un homme. Normalement, chaque paire chromosomique comprend 1 chromosome maternel et 1 chromosome paternel. Un bébé atteint de trisomie 21 (également connu sous le nom de syndrome de Down) a 3 copies du chromosome 21 au lieu des 2 copies habituelles. Cela signifie que les personnes atteintes de trisomie 21 ont 47 chromosomes au lieu de 46. La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente. La trisomie 21 provoque une déficience intellectuelle, mais des caractéristiques physiques peuvent également être présentes. Outre la trisomie 21, d'autres trisomies moins fréquentes existent comme la trisomie 18 (syndrome d'Edwards) et la trisomie 13 (syndrome de Patau).

### **QUEL EST VOTRE RISQUE POUR LES SYNDROMES DE DOWN, D'EDWARDS ET DE PATAU?**

Pendant la grossesse, le risque d'avoir un enfant atteint du syndrome de Down, d'Edwards ou de Patau peut être estimé.

Si vous choisissez d'avoir une estimation du risque, un test prénatal non invasif ou TPNI peut être effectué. Ce test est remboursé par l'assurance maladie belge. Lors de la première consultation de grossesse, le TPNI vous sera décrit plus en détail.

Gardez à l'esprit que l'échographie du premier trimestre de la grossesse peut également mener à une suspicion d'une maladie génétique ou non génétique chez votre bébé. L'analyse TPNI est complémentaire à, mais ne remplace certainement pas l'échographie du premier trimestre.

### **L'ESTIMATION DU RISQUE DE SYNDROME DE DOWN, D'EDWARDS OU DE PATAU EST-ELLE OBLIGATOIRE?**

Absolument pas. Que vous choisissiez ou non d'effectuer un test dépend entièrement de vous; c'est votre propre choix.

Cependant, avant de décider d'effectuer un test, il est conseillé de réfléchir aux points





suivants:

- Le TPNI n'offre pas de certitude absolue sur la présence ou l'absence de syndrome de Down, d'Edwards ou de Patau. Il s'agit d'une estimation du risque (Voir paragraphe: Quelle est la fiabilité du TPNI?)
- Si un résultat à haut risque est obtenu, une amniocentèse est recommandée (ceci implique un faible risque de fausse couche d'environ 1/200). Il est hautement probable que l'aberration chromosomique sera confirmée.
- Que décideriez-vous en ce qui concerne votre grossesse si vous saviez que votre bébé souffrait du syndrome de Down, d'Edwards ou de Patau ou d'une autre maladie génétique grave?

En prenant ces choses en considération, vous (et votre partenaire) pouvez prendre la décision de laisser faire un test ou non.

### **L'ÉCHOGRAPHIE DU PREMIER TRIMESTRE DOIT ÊTRE EFFECTUÉE AVANT LE TPNI**

Une échographie du premier trimestre est réalisée pour chaque grossesse. Pendant l'échographie, un examen global de votre bébé est effectué. Cela peut conduire à une suspicion d'une maladie génétique ou non génétique chez votre bébé. Gardez à l'esprit que toutes les anomalies échographiques chez le bébé ne signifient pas nécessairement que le bébé sera affecté par une maladie génétique. Si des anomalies échographiques sont observées,

un conseil génétique et un suivi spécifique à la grossesse sont recommandés. Dans ce cas, d'autres techniques de diagnostic, à la place ou en combinaison avec le TPNI, peuvent être préférées. Il est donc fortement recommandé d'effectuer une échographie du premier trimestre avant le TPNI.

### **QUELS SIGNES ÉCHOGRAPHIQUES PEUVENT INDIQUER UNE ANOMALIE?**

Entre autres:

- La clarté nucale: l'épaisseur du pli nucale, la zone translucide sous la peau à l'arrière du cou du bébé est mesurée avec précision. Les bébés atteints du syndrome de Down, d'Edwards ou de Patau ont tendance à avoir une quantité accrue de liquide autour de la nuque. Une clarté nucale augmentée peut également être présente dans d'autres conditions héréditaires ou non héréditaires, comme les malformations cardiaques et/ou squelettiques.
- Caractéristiques de l'os nasal: son développement peut être réduit chez les bébés atteints de trisomie 21.
- Fonctionnement de la valve cardiaque: les bébés atteints de trisomie 21 ont plus fréquemment des fuites de l'une des valves cardiaques.
- Autres signes: les bébés avec, par exemple, une trisomie 18 ou 13 peuvent avoir plusieurs autres malformations, comme des anomalies du cœur, du visage ou des membres.

## EN QUOI CONSISTE LE TPNI?

Pendant la grossesse, des fragments d'ADN provenant du bébé sont présents dans le sang de la maman. Ces fragments d'ADN sont issus des différents chromosomes. En comptant le nombre de fragments d'ADN du bébé, nous savons par exemple combien de copies du chromosome 21 sont présentes. L'échantillon de sang maternel peut être prélevé à 12 semaines d'aménorrhée (depuis la dernière période menstruelle) au plus tôt. Ce n'est qu'à partir de ce moment là qu'il y aura une quantité suffisante d'ADN du bébé (en réalité c'est l'ADN du placenta) circulant dans le sang de la mère.

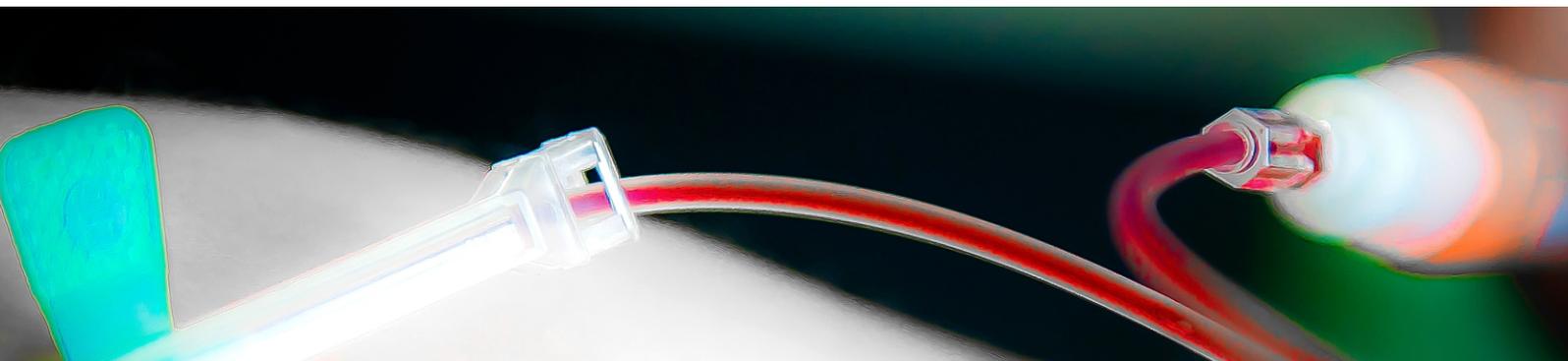
Le TPNI a été développé dans nos laboratoires avec la plus grande attention pour sa qualité (comme pour toutes les autres analyses génétiques) et a obtenu l'accréditation de BELAC (institution belge d'accréditation) depuis janvier 2015.

## QUE PEUT DÉTECTER LE TPNI?

Aujourd'hui, le TPNI est principalement utilisé pour la détection du syndrome de Down, mais la trisomie 18 ou 13, et le sexe du bébé, peuvent également être détectés. De plus, nous recueillons également des informations concernant (des parties) d'autres chromosomes, par exemple trop ou trop peu de copies d'un chromosome, ou des anomalies plus petites appelées microdélétions ou microduplications. Puisque le sang de la mère est utilisé pour l'analyse TPNI, certaines anomalies génétiques présentes chez la mère peuvent également être détectées. Au cas où ces résultats sont cliniquement pertinents pour votre grossesse, votre bébé ou vous-même, ces résultats vous seront également communiqués.

## QUELLE EST LA FIABILITÉ DU TPNI?

- Le TPNI est fiable à plus de 99%. Cela signifie que plus de 99 bébés sur 100 ayant une trisomie 21, 18 ou 13 seront détectés par ce test, tandis qu'un maximum de 1 sera manqué.
- Dans environ 0,2% des cas (ou 1 sur 500 femmes), l'analyse TPNI conduira à un résultat «à haut risque» pour le chromosome 21, 18 ou 13 qui ne peut être confirmé chez le bébé ou la mère. Ceci est généralement causé par le phénomène biologique connu sous le nom de «mosaïcisme placentaire». Un mosaïcisme placentaire signifie que l'anomalie est uniquement présente dans les cellules du placenta et ne pas dans les cellules du bébé même. Ces résultats seront suivis plus en détail et sous la direction de professionnels.



## QUEL EST LE RISQUE POUR VOTRE BÉBÉ SI VOUS CHOISISSEZ DE FAIRE LE TPNI?

- Le TPNI est une méthode de dépistage non invasive. Prélever un échantillon de sang maternel ne comporte aucun risque pour votre grossesse ou pour vous.

## POUR QUI LE TPNI EST-IL RECOMMANDÉ?

Depuis le 1er juillet 2017, en Belgique, l'analyse TPNI est remboursée pour chaque grossesse (hors quote-part patient). Par conséquent, vous n'avez pas besoin d'une raison médicale spécifique pour effectuer le TPNI.

Néanmoins, le TPNI peut être particulièrement recommandé dans les situations suivantes:

- Vous êtes très inquiète et souhaiteriez avoir le plus de certitudes possibles sur votre risque d'avoir un bébé atteint du syndrome de Down, d'Edwards ou de Patau sans subir de tests invasifs.

- Vous avez eu un bébé avec le syndrome de Down, Edwards ou Patau lors d'une grossesse précédente.
- Vous avez 35 ans ou plus et avez par conséquent un risque accru d'avoir un bébé atteint du syndrome de Down, Edwards ou Patau.
- Vous avez d'autres raisons de demander le test. Ces raisons doivent être discutées avec votre médecin, car de nombreuses conditions génétiques nécessitent des tests différents.
- Pour les patients sans assurance-maladie belge: vous avez subi un test combiné du premier trimestre qui indiquait un risque accru de trisomie 21 ( $>1/300$ ).

## DANS QUELLES CIRCONSTANCES LE TPNI N'EST-IL PAS RECOMMANDÉ?

Le TPNI **n'est pas possible** en cas de:

- Grossesse multiple (si plus de 2 fœtus).
- Transfusion sanguine, transplantation, greffe de cellules souches ou immuno-

thérapie récente (il y a moins de trois mois) chez la mère.

Le TPNI est également **plus difficile** chez les mères sous héparinothérapie (traitement pour réduire le risque de coagulation sanguine). Vous aurez dans ce cas un risque plus élevé d'un résultat TPNI non concluant. Dans ces circonstances, le test combiné est préférable.

Un **test invasif (prélèvement de villosités choriales ou amniocentèse) est préférable** dans les cas suivants:

- Anomalies échographiques chez le bébé (y compris une clarté nucale  $> 3,5$  mm).
- Mères (sévèrement) en surpoids (IMC  $> 30$ ), car les chances que l'analyse TPNI réussisse sont plus faibles chez les mères ayant un IMC élevé.
- Anomalies particulières dans votre matériel génétique ou celui du père du bébé.



## QUELLES SONT LES LIMITES DU TPNI?

Les conditions suivantes **ne** seront **pas détectées** par le TPNI:

- Anomalies monogéniques moléculaires, par exemples la mucoviscidose (une maladie génétique touchant principalement les poumons) ou le syndrome de l'X fragile (une maladie génétique causant une déficience intellectuelle), causées par une mutation ponctuelle ou une petite erreur dans un gène spécifique.

Les conditions suivantes **ne seront pas détectées avec certitude** par le TPNI:

- Mosaïcisme (si l'anomalie n'est présente que dans une partie des cellules).
- Petites anomalies (microdélétions ou microduplications, c'est-à-dire que seule une petite partie d'un chromosome est manquante ou présente en double)

## QUELS SONT LES RÉSULTATS POSSIBLES DU TPNI?

- **FAIBLE RISQUE:** aucune indication de la présence d'une copie supplémentaire des chromosomes 21, 18 ou 13 n'a été trouvée. Gardez à l'esprit qu'un résultat TPNI normal ne peut pas exclure une trisomie 21, 18 ou 13 avec une certitude de 100% car le TPNI est une méthode de dépistage et non pas un test diagnostique.
- **RISQUE ÉLEVÉ:** ceci est fortement indicatif d'une trisomie, mais ne signifie pas nécessairement que le bébé a une trisomie 21, 18 ou 13. Un résultat de TPNI à haut risque doit être confirmé par un test invasif (amniocentèse). Grâce au test invasif, le matériel génétique du bébé est examiné directement. Ce n'est qu'alors que vous saurez avec certitude si votre bébé a une trisomie 21, 18 ou 13.
- **RISQUE ÉGAL:** étant donné que le TPNI repose sur une estimation du risque, il est possible que les calculs du risque statistique ne soient pas concluants. Dans ce cas, le test ne peut déterminer votre risque personnel d'avoir un bébé atteint de trisomie 21. Un résultat non concluant se produit pour environ 5% des échantillons, principalement en raison d'une proportion insuffisante d'ADN fœtal dans le sang de la mère. Dans ce cas, vous pouvez choisir d'avoir un nouvel échantillon de sang prélevé pour un deuxième TPNI, offert gratuitement. Dans le cas d'un deuxième résultat TPNI non concluant, ce test ne sera plus répété. Comme alternative, vous pouvez opter pour un test combiné (qui doit être effectué avant 14 semaines d'aménorrhée) ou une amniocentèse. La meilleure option pour vous pourra être discutée avec votre gynécologue.
- **AUCUN RÉSULTAT:** en cas d'échec pour des raisons techniques, le TPNI sera répété sur un échantillon de sang supplémentaire sans coût supplémentaire.
- **RÉSULTAT PRÉLIMINAIRE:** si des analyses supplémentaires sont effectuées afin d'obtenir une estimation de risque fiable, votre médecin référent sera informé par une lettre de résultat préliminaire. Ces analyses supplémentaires ne nécessitent pas un





nouvel échantillon de sang et habituellement le résultat TPNI définitif suivra dans la semaine.

- **AUTRES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES:** dans de rares cas, le TPNI peut également détecter des anomalies chromosomiques autres que les trisomies 21, 18 ou 13 chez le bébé, ou une anomalie cliniquement pertinente chez la mère (y compris la suspicion d'un cancer). Dans ce cas, les Centres de Génétique Médicale (de l'UZ Brussel et/ou de l'Hôpital ULB Erasme) contacteront votre médecin traitant afin de pouvoir effectuer un suivi plus approfondi de la grossesse, selon ces résultats.

### QUAND AUREZ-VOUS LE RÉSULTAT DU TPNI?

Nous visons un délai de réponse de 5 jours ouvrables, à compter de la réception de l'échantillon de sang et du formulaire de demande signé du TPNI.

### COMBIEN COÛTE LE TPNI?

Depuis le 1er juillet 2017, le TPNI est presque entièrement remboursé par votre assurance maladie belge. Par conséquent, des frais de 8,68 euros maximum vous seront facturés. Si vous n'avez pas d'assurance maladie en Belgique, le TPNI coûte 260 euros (+ indexation possible).

### A FOURNIR POUR LE TPNI



- Résultat échographique du premier trimestre



- Échantillon de sang (pas avant 12 semaine d'aménorrhée, à compter de la dernière période menstruelle)



- Consentement éclairé:  
<https://www.uzbrussel.be/cmgn/PTdemandeanalyse>  
ou scannez ce code QR





### D'AUTRES QUESTIONS?

Si vous avez d'autres questions après avoir lu ces informations, vous pouvez contacter votre médecin traitant ou le centre de génétique médicale de votre choix.



+32(0) 2 477 60 71

+32(0) 2 477 68 60

[cmg@uzbrussel.be](mailto:cmg@uzbrussel.be)

<https://www.uzbrussel.be/fr/web/centrum-voor-medische-genetica>



+32(0) 2 555 64 39

+32(0) 2 555 64 43

[genlab@erasme.ulb.ac.be](mailto:genlab@erasme.ulb.ac.be)

<http://ulbgenetics.be>