Test prénatal non invasif (NIPT)

azdelta

Contenu

Le Test VeriSeq NIPT: comment ça marche? 5
Quels syndromes sont dépistés par NIPT? 6
Le NIPT: est-ce un test fiable? 7
Détermination du sexe fœtal 8
Anomalies numériques chromosomes X/Y 9
Les découvertes fortuites 13
Dépistage par NIPT des infections virales à risque: focus sur le cytomégalovirus (CMV) 15
Le NIPT ne peut pas dépister toutes les anomalies génétiques 17
NIPT côté pratique 18
Quels sont les types de résultats possibles pour le test NIPT? 19
Confidentialité et sécurité des données 22
Vidéo 23

© AZ Delta
Cette publication ne peut être copiée en tout ou en partie, ni rendue publique, de quelque manière que ce soit, sans l'autorisation écrite préalable de l'éditeur.



Chère patiente,

Ce document a été élaboré pour vous expliquer le dépistage prénatal de la trisomie 21 par le Test Prénatal Non-Invasif (NIPT). Actuellement en Belgique, le NIPT est remboursé pour toutes les femmes enceintes pour le dépistage du syndrome de Down (trisomie 21), qui est une cause majeure de handicap mental chez l'enfant à naître.

Le NIPT est un test génomique avancé. Il permet non seulement de dépister les trisomies 13, 18 et 2, mais aussi, dans le cas du NIPT de type VeriSeq qui vous sera proposé, les syndromes de Turner et Klinefelter (qui affectent les chromosomes X et Y), d'autres trisomies rares, ainsi que certaines microduplications et microdélétions.

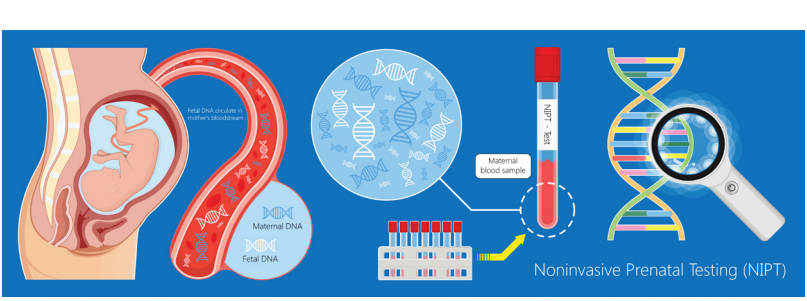
Il est crucial de bien comprendre que le NIPT n'est pas un test diagnostique. En cas de résultat anormal, d'autres examens comme une ponction amniotique seront indispensables pour confirmer le diagnostic.

Bien entendu, le NIPT n'est pas obligatoire. Votre gynécologue vous proposera de réaliser ce test à partir de la 12ème semaine de grossesse. Cette brochure contient toutes les informations nécessaires pour vous aider à faire votre choix et à comprendre les résultats possibles.

Le service de biologie clinique de l'AZ Delta

Le Test VeriSeq NIPT: comment ça marche?

Le sang de chaque individu contient de petits fragments d'ADN libérés par le renouvellement de ses cellules. Chez la femme enceinte, une petite partie de cet ADN (généralement environ 5%, mais cela peut varier de moins de 1% à 20%) provient du placenta. L'ADN du placenta est, dans la grande majorité des cas identique à l'ADN du fœtus. C'est pourquoi on parle d'ADN **fœtal lorsque nous référons à cet ADN placentaire**. La proportion de cet ADN fœtal dans le sang maternel est appelée la **fraction fœtale**.



Votre NIPT sera réalisé avec le **test VeriSeq™ NIPT Solution (Illumina, USA)**. Ce test utilise une technique appelée **séquençage du génome entier** ('whole genome sequencing') de l'ADN présent dans votre sang.

Contrairement à une idée répandue, cette technique n'analyse pas l'intégralité de votre le code génétique en détail. Environ 10% de l'ADN est analysé, ce qui est amplement suffisant pour détecter la présence d'un nombre excessif, ou, à l'inverse, un manque de certains chromosomes chez le fœtus. Par exemple, si le fœtus possède une copie supplémentaire du chromosome 21 (la trisomie 21), le test détectera une quantité plus importante de fragments provenant de ce chromosome. De la même manière, le NIPT peut identifier une copie supplémentaire

d'autres chromosomes, comme le chromosome 18 (trisomie 18 ou syndrome de Edwards) ou le chromosome 13 (trisomie 13 ou syndrome de Patau).

Rarement (dans moins de 0.3% des cas), le NIPT par séquençage du génome entier peut également révéler des anomalies des autres chromosomes (telles que les trisomie 7, 15, 16, 22...), des microduplications et microdélétions. Ces résultats sont appelés des découvertes secondaires ('incidental findings'). Vous trouverez plus d'informations à ce sujet plus loin dans cette brochure. Certains types de NIPT, dont le vôtre (VeriSeq™ NIPT), peuvent aussi détecter une copie supplémentaire ou une perte d'une copie des chromosomes sexuels, X et Y. De plus, le NIPT permet de déterminer le sexe du fœtus avec une grande précision (environ 99%). Cette information ne vous sera communiquée que si vous en faites explicitement la demande.

Quels syndromes sont dépistés par NIPT?

Quand vous optez pour un NIPT, vous recevrez automatiquement **une analyse de risque pour les syndromes de Down (trisomie 21), d'Edwards (trisomie 18) et de Patau (trisomie 13)**.

La trisomie 21 (syndrome de Down) est une cause principale de handicap mental. Ses manifestations cliniques sont bien reconnaissables : un retard cognitif de degré variable, associé à des caractéristiques morphologiques distinctes et des malformations cardiaques. Cette anomalie se caractérise par la présence de trois exemplaires du chromosome 21 chez le bébé. Le risque de trisomie 21 augmente de manière significative avec l'âge de la mère : il est inférieur à 1 pour 1000 avant 30 ans mais passe à 1 pour 350 dès 35 ans. Il est important de noter que, malgré cette augmentation avec l'âge maternel, la majorité des enfants atteints du syndrome de Down naissent de mères jeunes, car ce sont elles qui représentent la plus grande part des

accouchements. En Belgique, le dépistage de trisomie 21 est la seule raison pour laquelle le NIPT est remboursé par la Sécurité Sociale.

Les trisomies 13 (syndrome de Patau) et **18 (syndrome d'Edwards)** sont des syndromes plus rares, affectant environ 1 naissance sur 10 000. Comme pour la trisomie 21, ils se caractérisent par la présence de trois exemplaires (au lieu de deux) du chromosome 13 ou 18 respectivement chez le bébé.

Ce sont des anomalies génétiques très sévères, souvent associées à de graves malformations visibles à l'échographie. Malheureusement, la majorité des bébés atteints de trisomie 13 ou 18 ne survivent pas jusqu'à la naissance ou décèdent au cours de leur premier mois de vie.

Le NIPT: est-ce un test fiable?

D'emblée, il est essentiel de comprendre que le NIPT est **un test de dépistage**, et non un test de diagnostic.

Un test de dépistage est conçu pour atteindre une sensibilité maximale. Notre expérience, basée sur plus de 30 000 NIPT réalisés entre 2018 et 2022, a montré que le VeriSeq NIPT a obtenu une sensibilité de 100% pour les trisomies 13, 18 et 21 (Martens 2025). Cela ne signifie pas que le VeriSeq NIPT est absolument infaillible dans de très rares cas, mais le risque d'un **résultat faussement négatif** est minime (van der Meij, Sistermans et al. 2019, van Prooyen Schuurman, Sistermans et al. 2022). Par conséquent, un résultat NIPT normal ne peut pas exclure formellement la présence d'une trisomie 13, 18 ou 21, mais il rend la probabilité d'un résultat faussement négatif extrêmement faible.

Inversement, un résultat NIPT anormal n'implique pas automatiquement que le bébé présente une anomalie chromosomique. En cas de résultat anormal, un suivi par

ponction amniotique (amniocentèse) est toujours proposé. Lors de cet examen, du liquide amniotique est prélevé afin d'analyser directement l'ADN des cellules fœtales pour confirmer les anomalies détectées par le NIPT. Si le résultat du NIPT n'est pas confirmé, on parle d'un **résultat faussement positif** du NIPT. Dans la majorité des cas, cette situation est due à une anomalie génomique limitée aux cellules du placenta et non présente chez le bébé : ce phénomène est appelé **Mosaïcisme Placentaire Confiné (MPC)**. Les spécialistes du NIPT utilisent des algorithmes numériques pour reconnaître le risque de MPC directement à partir des données du NIPT, et ils communiqueront ce risque à votre gynécologue pour une prise en charge optimale.

Il est important de savoir qu'une ponction amniotique est un examen invasif qui comporte des risques : environ 2 ponctions sur 1000 peuvent malheureusement provoquer une fausse couche. Bien entendu, vous avez le droit de refuser cet examen. La ponction s'effectue généralement à partir de la 15ème semaine de grossesse, soit environ deux semaines après avoir reçu le résultat du NIPT.

La ponction amniotique, quant à elle, est fiable à 100% et peut donc être considérée comme un véritable test diagnostique. Si le NIPT suggère une trisomie 21, ce résultat n'est pas confirmé par la ponction amniotique dans **75%** des cas. Pour les trisomies 18 et 13, le NIPT est confirmé dans respectivement **70%** et **17%** des cas.

Détermination du sexe fœtal

Le test VeriSeq™ NIPT analyse également les fragments des chromosomes X et Y présents dans votre sang. Ces deux chromosomes sont ceux qui déterminent le sexe du bébé : les garçons ont un chromosome X et un chromosome Y (46, XY), tandis que les filles ont deux chromosomes X (46, XX).

Ainsi, si vous êtes enceinte d'un garçon, des fragments du chromosome Y seront détectables dans votre circulation sanguine. Si vous attendez une fille, seuls des fragments du chromosome X seront présents. Grâce à cette analyse, le sexe fœtal peut être déterminé avec une précision de plus de 99%.

Bien que le sexe du bébé soit systématiquement déterminé, cette information ne vous sera communiquée que si vous en faites explicitement la demande via le formulaire de Consentement Éclairé.

Les anomalies numériques des chromosomes sexuels (X ou Y)

Le test VeriSeq™ est l'un des rares NIPT certifiés CE-IVD pour dépister les anomalies du nombre des chromosomes X ou Y. Dans ces syndromes, le bébé présente une copie supplémentaire ou, à l'inverse, une perte de ces chromosomes sexuels.

Ces syndromes se caractérisent souvent par un tableau clinique peu sévère, voire discret, mais pour lesquels des traitements hormonaux peuvent être bénéfiques. Les plus courants sont:

- Le **syndrome de Turner** chez les filles (impliquant un chromosome X manquant)
- Le **syndrome de Klinefelter** chez les garçons (impliquant un chromosome X supplémentaire)

Bien que la sensibilité du VeriSeq™ NIPT pour le dépistage des syndromes de Turner et Klinefelter n'ait pas été formellement établie, en cas de test positif, le diagnostic est confirmé par ponction amniotique dans **89%** des cas pour le syndrome Klinefelter, et dans **50%** des cas pour le syndrome de Turner (Martens 2025).

Les anomalies du nombre des chromosomes X ou Y sont

systématiquement recherchées, mais leur résultat ne vous sera communiqué que si vous en faites explicitement la demande via le formulaire de Consentement Éclairé. Pour vous aider à prendre une décision éclairée, vous trouverez ci-joint un tableau récapitulatif du tableau clinique de ces syndromes et de leur impact sur la qualité de vie.

Le syndrome de Klinefelter

Il s'agit d'une anomalie chez un **bébé masculin qui présente une ou même deux copies supplémentaires du chromosome X**. Au lieu de 46 chromosomes parmi lesquels un X et un Y (46, XY), ces garçons ont deux (**47, XXY**) ou même trois (**48, XXXY**) chromosomes X. C'est une anomalie assez fréquente chez environ 1 sur 850 nouveau-nés masculins. Le syndrome passe largement inaperçu à la naissance, et la manifestation est typiquement tardive lors du développement sexuel par manque de testostérone : souvent le diagnostic est établi à cause d'une puberté tardive, ou chez des hommes adultes qui souffrent d'infertilité. L'intelligence est conservée, mais le retard sexuel chez ces garçons peut être source d'angoisse et de problèmes sociaux.

Notre expérience avec le dépistage prénatal de Klinefelter est limitée. Le dépistage offre l'**avantage** d'une reconnaissance et prise en charge plus précoce, par supplémentation hormonale (testostérone) et du support psychosocial. Le **désavantage** du dépistage est l'angoisse chez les parents, et l'expérience d'une grossesse moins heureuse. En Belgique, le dépistage positif du syndrome de Klinefelter n'est pas une indication médicale acceptée pour l'avortement. Parmi les mères qui ont appris pendant leur grossesse que leur enfant présentait un dépistage positif du syndrome de Klinefelter, les expériences étaient très partagées : la moitié était heureuse de pouvoir se préparer. L'autre moitié a regretté le dépistage et a éprouvé beaucoup de stress à l'idée d'avoir un enfant présentant une fragilité. Réfléchissez donc très attentivement à ce choix. Vous trouverez plus d'informations et des témoignages de patients sur les sites des associations de patients (http://klinefelter.valentin-apac.

org/).

Le syndrome de Turner

Le syndrome de Turner est une affection chromosomique rare qui touche exclusivement les filles. Il se caractérise par la présence d'un seul chromosome X (45, X0) au lieu des deux chromosomes X (46, XX) normalement présents.

La **sévérité du syndrome de Turner est très variable** et dépend notamment de la proportion de cellules fœtales présentant cette anomalie chromosomique:

- Si seule une partie des cellules fœtales est affectée, on parle de **syndrome de Turner en mosaïque**. Dans ces cas, l'anomalie peut être quasi imperceptible, avec un développement souvent normal et, parfois, une fertilité préservée.
- Si un plus grand nombre de cellules fœtales sont touchées (syndrome de Turner classique ou "**non-mosaïque**"), des anomalies cardiaques ou d'autres malformations d'organes peuvent déjà être visibles lors des échographies prénatales. Dans les cas les plus sévères, une interruption médicale de grossesse peut être envisagée.

Le test VeriSeq NIPT peut également donner **une estimation numérique de ce "mosaïcisme"**, mais une ponction amniotique reste indispensable pour obtenir une image directe et précise du génome fœtal.

Le syndrome de Turner classique survient chez environ 1 naissance sur 2000. Les filles atteintes peuvent présenter des caractéristiques physiques telles qu'une petite taille, de légères particularités au niveau des yeux, des oreilles et de la région du cou, une poitrine plus large et (surtout chez les nourrissons) des mains et des pieds gonflés. Elles ont également un risque accru de malformations cardiaques et rénales. De plus, elles rencontrent souvent des problèmes de thyroïde, et surtout des difficultés au niveau des ovaires. Les filles atteintes du syndrome de Turner produisent alors une quantité insuffisante d'hormones féminines

(œstrogènes). Cela entraîne un développement mammaire réduit, l'absence de menstruations et, dans presque tous les cas, une infertilité. Un traitement précoce (généralement initié dès la petite enfance) à base d'hormone de croissance peut améliorer la taille finale. Souvent, à l'adolescence, un traitement hormonal est également nécessaire pour induire la puberté.

Le dépistage prénatal par NIPT offre l'**avantage** d'un diagnostic précoce, permettant ainsi d'anticiper la prise en charge et de commencer un traitement par hormone de croissance en temps opportun. Cependant, il est important de noter que le diagnostic est souvent posé même sans NIPT, car la petite fille présente fréquemment une croissance trop lente au cours des premières années de sa vie. L'**inconvénient** principal du dépistage est, encore une fois, l'inquiétude que cela peut générer chez les futurs parents et le sentiment d'avoir vécu une grossesse moins sereine.

Vous trouverez plus d'informations et des témoignages de patientes sur les sites des associations de patientes françaises (www.turneretvous.org, www.agat-turner.org).

Autres variations des chromosomes sexuels: XXX et XYY

Environ 1 fille sur 1000 est porteuse **d'un chromosome X supplémentaire (47, XXX)**. C'est ce qu'on appelle également le **syndrome Triple X**, mais il ne s'agit pas réellement d'une maladie, mais plutôt d'une variation par rapport à la norme. Les filles atteintes du 47, XXX développent en moyenne une taille légèrement plus grande, mais ont par ailleurs un développement parfaitement normal.

Il en va de même pour les **garçons porteurs d'un chromosome Y supplémentaire (47, XYY)**. On appelait auparavant cela le **syndrome de Jacobs**, mais il s'agit encore une fois d'une variation qui n'est détectée que par hasard, car ces garçons ont un développement parfaitement normal.

Bien que le test NIPT VeriSeq puisse dépister ces variations avec précision, elles ne sont pas rapportées, en concertation avec les centres Belges de génétique humaine.

Les découvertes secondaires ('incidental findings')

Avec le VeriSeq™ NIPT tous les chromosomes sont analysés. Chez environ 2 à 3 tests sur 1000, le NIPT peut détecter des anomalies des chromosomes autres que 13, 18, 21, X, Y.

L'importance de ces '**découvertes secondaires'** pour le bébé, la mère et la grossesse est très variable. Il peut s'agir:

- D'une anomalie strictement limitée à l'ADN **placentaire**, l'ADN du bébé étant alors parfaitement normal
- D'une anomalie chromosomique chez la **mère**
- Plus rarement (environ 1 cas sur 5000), de certains types de **cancer** chez la mère
- D'une anomalie qui est confirmée dans l'**ADN du bébé**

Dans la plupart des cas, un examen diagnostique par ponction amniotique sera proposé pour différentier entre **trois types différents**:

- Trisomies d'autres chromosomes que 13, 18, 21: Celles-ci sont également appelées **"trisomies autosomiques rares" (RAT)**. De telles RAT surviennent dans environ **3 cas sur 1000 analyses NIPT**. Selon le type de trisomie rare, les biologistes médicaux pourront ou non recommander une amniocentèse. Seulement **6%** de ces trisomies autosomiques rares sont confirmées chez le fœtus (1). Dans la grande majorité des cas (94%), il s'agit d'une anomalie chromosomique présente uniquement dans les cellules placentaires, avec un fœtus sain. Ce dernier cas est appelé "**mosaïcisme placentaire confiné**" (CPM). Nous savons désormais que de telles

anomalies placentaires peuvent néanmoins perturber la fonction normale du placenta (apport d'oxygène et de nutriments de la mère au bébé). Ces RAT, même si elles ne sont pas confirmées par amniocentèse, nécessitent donc **un suivi échographique plus étroit** par votre gynécologue.

- **Microduplications ou microdélétions**: Cela signifie qu'un chromosome entier n'est pas dupliqué ou perdu, mais seulement une petite partie de celui-ci. Cela se produit dans environ **2 cas sur 1000 dépistages NIPT**. Lorsque des gènes importants se situent dans la région génomique affectée, cela peut être préjudiciable pour votre enfant. Une amniocentèse est toujours nécessaire, et elle confirme l'anomalie chez environ **40%** des fœtus.

- **Profils complexes avec plusieurs anomalies chromosomiques**: c'est très rare et cela se produit dans environ **1 cas sur 2000 dépistages NIPT**. Dans **33%** des cas, l'anomalie est confirmée chez le fœtus. Si un tel profil n'est pas confirmé chez le fœtus, des recherches supplémentaires sont nécessaires pour exclure qu'il ne s'agisse pas d'un **cancer méconnu** chez la mère (notamment les cancers hématologiques). Une amniocentèse et des examens complémentaires de la mère sont toujours nécessaires.

En cas de telles découvertes secondaires, les spécialistes du NIPT effectueront une estimation numérique de la fraction de cellules placentaires affectées. Si plus de la moitié des cellules placentaires sont touchées, la probabilité que le problème soit également présent chez le fœtus est beaucoup plus élevée. Si moins de la moitié du placenta est affectée, cette probabilité est très faible. Cette information est transmise à votre gynécologue afin que vous puissiez mieux vous préparer à une éventuelle amniocentèse.

Dépistage par NIPT des infections virales à risque: focus sur le cytomégalovirus (CMV)

Le **cytomégalovirus (CMV, HHV-5)** est un virus courant de la famille de l'herpès. Chez les adultes en bonne santé, il provoque des symptômes légers, souvent semblables à ceux de la grippe. Cependant, une infection contractée durant le premier trimestre de la grossesse est dangereuse car le virus peut traverser le placenta et être transmis de la mère à l'enfant. Chez le fœtus en développement, le virus CMV peut perturber le développement du système nerveux, entraînant des **dommages auditifs permanents**. Ce n'est pas un phénomène rare et il est sous-estimé par la société : **7 bébés sur 1000 naissent avec une infection à CMV intra-utérine,** et au moins **20%** d'entre eux présentent des dommages auditifs permanents. Les infections à CMV sont plus fréquentes chez les femmes enceintes ayant déjà un enfant en crèche, ou qui sont souvent en contact avec de jeunes enfants.

Des recherches récentes ont montré que **la transmission de la mère à l'enfant au cours du premier trimestre peut être réduite de 70% par un traitement antiviral (valacyclovir) chez la mère** (Shahar-Nissan, Pardo et al. 2020, D'Antonio, Marinceu et al. 2023), à condition que l'infection soit détectée suffisamment tôt. Ce médicament n'est pas encore remboursé en Belgique, mais plusieurs études ont démontré son efficacité et sa sécurité pour prévenir la transmission du CMV, et votre médecin peut vous le prescrire.

En Belgique, **le dépistage des infections à CMV** est une pratique standard pour la plupart des grossesses, grâce à des **tests sérologiques**. Ces tests vérifient si la mère possède des **anticorps contre le virus CMV au début de sa grossesse**, ce qui la rendrait immunisée contre de futures infections. Les mères sans anticorps sont ensuite suivies, et l'apparition d'anticorps

signale qu'une infection a eu lieu. Cependant, ce dépistage a ses limites et manque de nombreuses infections traitables, même chez les femmes supposées immunes.

Pour cette raison, le laboratoire de l'AZ Delta a développé une méthode de dépistage fondamentalement nouvelle, basée sur une **analyse bio-informatique approfondie** des données ADN obtenues via votre NIPT (Herroelen, Swaerts et al. 2025). Dans les millions de fragments d'ADN que nous lisons grâce à votre NIPT, nous recherchons spécifiquement des **séquences d'ADN caractéristiques de certains virus connus** pour être préjudiciables au développement de l'enfant. Le plus important est le virus **CMV**, mais nous détectons également divers autres virus, notamment le Parvovirus B19, le virus de l'hépatite B (HBV), le virus Herpes simplex de type 1 et 2 et le virus HHV-6. Grâce à cette "**NIPT viral screening**", nous pouvons détecter les infections de manière extrêmement sensible, mais aussi mesurer avec précision la quantité de particules virales présentes. Une quantité de virus plus élevée signifie une plus grande probabilité de transmission de la mère à l'enfant. Nous pensons que ce dépistage innovant peut contribuer à réduire le nombre de nouveau-nés atteints d'infections graves à CMV, et la seule chose dont nous avons besoin pour cela est la puissance de calcul de l'ordinateur, pour laquelle **nous demandons une contribution supplémentaire de 6 euro aux frais.**

Si nous suspectons une infection à CMV lors de votre NIPT, vous serez invitée à un suivi pour déterminer les anticorps anti-CMV, et nous verrons ensemble si une thérapie antivirale est indiquée.

Le NIPT ne peut pas dépister toutes les anomalies génétiques

La technologie du NIPT est conçue pour détecter les anomalies chromosomiques majeures, comme la perte ou la présence d'un chromosome entier en surnombre.

Cependant, la plupart des maladies génétiques, telles que la mucoviscidose ou l'hémophilie, sont causées par de petites erreurs dans le code de l'ADN (des "mutations ponctuelles") qui ne peuvent pas être identifiées par le NIPT.

Si vous avez des antécédents familiaux de maladies héréditaires (dans votre famille ou celle du futur papa) ou si des problèmes sont survenus lors d'une grossesse précédente, il est essentiel d'en informer votre médecin. Il pourra alors vous orienter vers un conseil génétique. Le médecin généticien évaluera si des tests plus spécifiques, comme un dépistage pré conceptionnel, sont nécessaires pour vous ou pour le bébé.

NIPT côté pratique

Quand?

Le NIPT peut être réalisé à partir de la 12ième semaine de la grossesse.

Remboursement

Le NIPT est remboursé depuis le 1er juillet 2017 pour les bénéficiaires de l'Institut National d'Assurance Maladie Invalidité belge (INAMI) sous les conditions suivantes:

- Âge gestationnel minimal de 12 semaines de grossesse
- Pas de cumul de remboursement possible avec le test biochimique
- Un seul test NIPT remboursé par grossesse

Pour les patientes qui peuvent bénéficier du remboursement du test NIPT, une contribution personnelle de **8,68 euros** (aussi appelée ticket modérateur) leur sera néanmoins réclamée, sauf si elles sont hospitalisées ou si elles bénéficient d'un régime préférentiel (BIM : bénéficiaire de l'intervention majorée). À l'AZ Delta, un dépistage bio-informatique ultra-sensible des infections virales (CMV et autres) susceptibles de perturber gravement la grossesse et/ou le développement fœtal est également effectué de manière standard. Une contribution de **6 euros** est facturée pour ce service. Le coût total de l'analyse NIPT à l'AZ Delta s'élève ainsi à un maximum de **14,68 euros**.

La prise de sang en pratique

Si vous choisissez de faire réaliser un NIPT, votre gynécologue complétera le formulaire de demande. Il vous sera ensuite demandé de signer un **consentement éclairé**. Par ce document, vous confirmerez avoir été suffisamment informée de la signification, du coût et des modalités de l'examen. C'est également à ce moment que vous devrez **indiquer si vous**

souhaitez connaître le sexe de l'enfant et si vous désirez être informée d'éventuelles anomalies des chromosomes X ou Y.

La prise de sang sera effectuée au service de prélèvement sanguin de votre hôpital ou, le cas échéant, par votre gynécologue. Nous utilisons un tube d'échantillonnage spécial (tube STRECK 10 ml) qui assure une conservation optimale de l'ADN fœtal. Il n'est pas nécessaire d'être à jeun, mais il est préférable d'**éviter les efforts physiques** intenses ou un **repas copieux** dans les deux heures précédant la prise de sang.

Obtention de vos résultats

Normalement, les résultats sont disponibles la semaine suivant la prise de sang, sauf si une nouvelle prise est nécessaire pour des raisons techniques. Votre gynécologue recevra les résultats par voie électronique.

Vous recevrez également vos résultats par courrier électronique dans les 10 jours suivant la prise de sang.

Quels sont les types de résultats possibles pour le test NIPT?

En pratique, il existe trois catégories de résultats pour le NIPT

Le résultat du NIPT est normal (environ 99% des cas)

Un résultat normal signifie que le test n'a pas détecté la présence d'une trisomie 13, 18, ou 21 chez le fœtus. De même, si vous avez choisi d'être informée des syndromes de Turner ou Klinefelter, aucune anomalie des chromosomes sexuels X ou Y n'a été mise en évidence.

Il est important de retenir que le NIPT est un test de dépistage, et non un diagnostic définitif. Le risque d'une anomalie chromosomique est donc faible, mais pas totalement nul. Par exemple, la sensibilité pour la trisomie 21 est de plus de 99%, ce qui signifie qu'une très faible proportion de trisomies 21 pourraient ne pas être détectées.

Résultat équivoque ou NIPT échoué (moins de 1% des cas)

Dans certains cas, le NIPT ne peut pas être réalisé. Cela arrive s'il y a une quantité insuffisante d'ADN fœtal circulant dans le sang maternel, ou un excès d'ADN maternel. Plusieurs facteurs peuvent entraîner une réduction de la fraction fœtale (la proportion d'ADN fœtal):

- Obésité (poids supérieur à 100 kg ou indice de masse corporelle >30)
- Un effort physique, même modéré (par exemple, 20 minutes de vélo) juste avant la prise de sang.
- Certaines maladies auto-immunes (comme le lupus ou le psoriasis).
- Certains médicaments, tels que les héparines.
- Des troubles de la fonction placentaire.

Si le NIPT échoue pour une raison technique, le laboratoire vous contactera pour organiser une seconde prise de sang, suivie d'une répétition gratuite du test. Dans environ 50% des cas, cette deuxième tentative aboutit à un NIPT concluant. Si un deuxième NIPT échoue, votre gynécologue vous proposera un suivi par dépistage conventionnel (échographie intensifiée et/ou tests biochimiques).

Le résultat du NIPT est anormal (moins de 1% des cas)

Un résultat anormal indique une forte suspicion de trisomie 13, 18, ou 21 chez le fœtus, ou un syndrome de Turner/Klinefelter

(si vous avez choisi cette information). Le risque d'une anomalie chromosomique est donc élevé, et dans la plupart des cas une ponction amniotique sera proposée. La ponction amniotique peut généralement révéler trois types de situations:

- La trisomie est confirmée chez le fœtus: les trisomies 13, 18 et 21, initialement suggérées par le NIPT, sont confirmées par l'analyse des cellules fœtales dans respectivement 17%, 70% et 75% des cas.
- La trisomie est limitée au placenta, mais le fœtus ne présente pas d'anomalie: c'est ce qu'on appelle le "mosaïcisme placentaire confiné".
- Une anomalie chromosomique est détectée dans l'ADN de la mère: par exemple, cela peut être dû à la présence d'une tumeur qui présente un surnombre ou une perte de chromosomes (aneuploïdie).

Un NIPT anormal et la perspective d'une ponction amniotique génèrent naturellement beaucoup de questions et d'inquiétudes. Sachez que vous serez soutenue non seulement par votre gynécologue, mais que vous pouvez également bénéficier d'un soutien psychologique et d'un conseil génétique spécialisé. Ces services sont disponibles dans les hôpitaux du réseau AZ Delta ou auprès de notre partenaire, le Centre de Génétique de l'UZ Gent.

Confidentialité et sécurité des données

Le laboratoire qui réalise votre NIPT (test prénatal non invasif) respecte le règlement européen RGPD (Règlement Général sur la Protection des Données) pour la gestion et la sécurité de vos données personnelles. Vos données d'ADN sont conservées en toute sécurité et ne sont pas partagées avec des tiers.
À des fins de contrôle qualité, nous sommes tenus de conserver vos résultats dans une base de données anonymisée afin de suivre les performances du dépistage NIPT. Cela se fait en collaboration avec d'autres hôpitaux, au sein du consortium BELNIPT. Vos données d'ADN et le matériel résiduel de la prise de sang peuvent également être utilisés de manière anonyme à des fins scientifiques et d'optimisation des tests par AZ Delta et ses partenaires scientifiques, dans l'intérêt public.

Belnipt

L'évolution de l'analyse des données NIPT ne cesse de progresser, et de nouvelles recherches pourraient potentiellement révéler de nouvelles informations pertinentes pour votre santé. C'est pourquoi nous vous demandons l'autorisation de vous contacter après la naissance si une réanalyse ultérieure des données NIPT révélait que votre enfant ou vous-même êtes porteurs d'une telle anomalie. Nous ne prendrons contact avec vous que si l'anomalie détectée présente une importance médicale majeure pour la mère ou l'enfant, et uniquement après approbation du comité d'éthique médicale d'AZ Delta. Vous pouvez à tout moment demander la suppression de vos données de notre base de données en envoyant un e-mail à NIPT@azdelta.be.

Vidéo

Regardez la vidéo NIPT via ce code QR.

Références scientifiques

D'Antonio, F., D. Marinceu, S. Prasad and A. Khalil (2023). "Effectiveness and safety of prenatal valacyclovir for congenital cytomegalovirus infection: systematic review and meta-analysis." Ultrasound Obstet Gynecol 61(4): 436-444.
Herroelen, P. H., K. Swaerts, P. Descheemaeker, P. Claerhout, A. Vanderstichele, E. Boone, I. De Cuyper, F. Van Hoecke, G. A. Martens and D. De Smet (2025). "Universal Screening of Cytomegalovirus Viral Load by Low-Pass Whole-Genome Sequencing in First-Trimester Pregnancy: Clinical Validation." Clin Chem 72(1): 173-182.
Martens, G., De Smet, D. and BELNIPT consortium (2025). "Diagnostic Value of Digital Estimates of Trophoblastic Mosaicism in Genome-Wide Cell-Free Fetal DNA Screening." Clinical Chemistry.
Shahar-Nissan, K., J. Pardo, O. Peled, I. Krause, E. Bilavsky, A. Wiznitzer, E. Hadar and J. Amir (2020). "Valaciclovir to prevent vertical transmission of cytomegalovirus after maternal primary infection during pregnancy: a randomised, double-blind, placebo-controlled trial." Lancet 396(10253): 779-785.
van der Meij, K. R. M., E. A. Sistermans, M. V. E. Macville, S. J. C. Stevens, C. J. Bax, M. N. Bekker, C. M. Bilardo, E. M. J. Boon, M. Boter, K. E. M. Diderich, C. E. M. de Die-Smulders, L. K. Duin, B. H. W. Faas, I. Feenstra, M. C. Haak, M. J. V. Hoffer, N. S. den Hollander, I. Hollink, F. S. Jehee, M. Knapen, A. J. A. Kooper, I. M. van Langen, K. D. Lichtenbelt, I. H. Linskens, M. C. van Maarle, D. Oepkes, M. J. Pieters, G. H. Schuring-Blom, E. Sikkel, B. Sikkema-Raddatz, D. Smeets, M. I. Srebniak, R. F. Suijkerbuijk, G. M. Tan-Sindhunata, A. van der Ven, S. L. van Zelderen-Bhola, L. Henneman, R. H. Galjaard, D. Van Opstal, M. M. Weiss and N. C. Dutch (2019). "TRIDENT-2: National Implementation of Genome-wide Non-invasive Prenatal Testing as a First-Tier Screening Test in the Netherlands." Am J Hum Genet 105(6): 1091-1101.
van Prooyen Schuurman, L., E. A. Sistermans, D. Van Opstal, L. Henneman, M. N. Bekker, C. J. Bax, M. J. Pieters, K. Bouman, S. de Munnik, N. S. den Hollander, K. E. M. Diderich, B. H. W. Faas, I. Feenstra, A. Go, M. J. V. Hoffer, M. Joosten, F. L. Komdeur, K. D. Lichtenbelt, M. P. Lombardi, M. G. Polak, F. S. Jehee, H. Schuring-Blom, S. J. C. Stevens, M. I. Srebniak, R. F. Suijkerbuijk, G. M. Tan-Sindhunata, K. R. M. van der Meij, M. C. van Maarle, V. Vernimmen, S. L. van Zelderen-Bhola, N. T. van Ravesteyn, M. Knapen, M. V. E. Macville, R. H. Galjaard and N. c. Dutch (2022). "Clinical impact of additional findings

Notes

Contact

Plus d'informations ?
Si vous avez des questions ou des commentaires à formuler après avoir lu cette brochure, il est toujours possible de vous adresser à votre gynécologue ou de prendre contact avec notre service de biologie clinique.

SERVICE DE BIOLOGIE CLINIQUE DE L'AZ DELTA
email: nipt@azdelta.be
www.azdelta.be

Source: service de biologie clinique AZ Delta
28 mai 2026

AZ Delta Deltalaan 1, 8800 Roeselare **t** 051 23 71 11 **e** info@azdelta.be **w** www.azdelta.be
0520 1453-FR **Cette brochure est revisée le 14/07/2026**