

Test prénatal non invasif (TPNI)



azdelta

Uw ziekenhuis.

Chère patiente,

Le syndrome de Down est la principale cause de handicap mental chez les enfants à naître. Actuellement, toutes les femmes enceintes de Belgique peuvent faire évaluer le risque de trisomie 21 au moyen d'un test combiné basé sur la mesure de 2 hormones dans le sang de la mère et complété par une mesure échographique de la clarté nucale du fœtus. Cette approche présente toutefois une série de limites que nous vous exposons plus en détail dans cette brochure.

Le test prénatal non invasif (TPNI) est une alternative qui ne présente pas de risques supplémentaires et se caractérise par une sensibilité et une précision beaucoup plus grandes. Cette brochure vous apprendra notamment quand vous pouvez envisager un TPNI, si vous entrez en ligne de compte et quels en sont les résultats potentiels.

En cas de questions, il vous est toujours loisible de nous contacter aux coordonnées de contact figurant au verso.

Le service de biologie clinique de l'AZ Delta

Diagnostic prénatal du syndrome de Down

Le **syndrome de Down (trisomie 21)** est la principale cause de handicap mental. La trisomie 21 est une anomalie génétique qui dote le bébé de 3 exemplaires du chromosome 21 au lieu de 2 normalement. Le risque augmente significativement avec l'âge de la mère : en dessous de 30 ans, il est inférieur à 1 pour 1000 mais à 35 ans, il passe déjà à 1 pour 350. Néanmoins, la plupart des enfants atteints du syndrome de Down sont mis au monde par des femmes jeunes car la majorité des accouchements concernent ces dernières.

Actuellement, toutes les femmes enceintes de Belgique peuvent

faire évaluer leur risque de trisomie 21 au moyen d'un **test combiné** basé sur la mesure de 2 hormones dans le sang de la mère (PAPP-A et bêta-HCG libre) et complété par une mesure échographique de la clarté nucale du fœtus. Ce test est **entièrement remboursé par la mutuelle**. En cas de risque accru, le diagnostic peut être confirmé par un test invasif (ponction placentaire ou amniotique).

Cette approche présente un certain nombre de limitations :

- La sensibilité du test combiné n'est que de 85%, ce qui signifie que 15 bébés sur 100 atteints de trisomie 21 passent entre les mailles du filet.
- Dans 1 test sur 20 (5%), le résultat est un faux positif qui suscite l'inquiétude et donne lieu à des examens invasifs inutiles qui induisent un risque de 1% d'interruption de grossesse (fausse-couche).

Le **test prénatal non invasif (TPNI)** est un test de dépistage génétique de haute technologie qui permet de détecter la présence d'anomalies chromosomiques sans risques supplémentaires et avec **une sensibilité et une précision beaucoup plus grandes**:

- Le TPNI offre une sensibilité supérieure à 99% : sur 100 grossesses impliquant une trisomie 21, une seule maximum n'est pas détectée.
- Le résultat est un faux positif dans moins d'un test sur 100 (1%), ce qui réduit le nombre d'examen invasifs inutiles par rapport au test combiné.
- Le TPNI peut être réalisé sur une plus longue période de grossesse que le test combiné.

L'inconvénient majeur du TPNI résulte du fait qu'il s'agit d'une technique très onéreuse qui, actuellement, n'est pas remboursée ou ne l'est que partiellement en Belgique.

Comment fonctionne le TPNI et que détecte-t-il (ou pas)?

Le sang de chaque individu charrie de petits fragments d'ADN provenant du renouvellement des cellules de l'organisme. Chez la femme enceinte, une petite fraction d'entre eux (2 à 20%) proviennent du fœtus. Lors du test de dépistage TPNI, le code de ces fragments d'ADN est utilisé pour identifier la fraction d'ADN fœtal, ce qui permet de compter le nombre de fragments et de dépister les anomalies au niveau du nombre de chromosomes :

- Le test TPNI peut ainsi détecter la **trisomie 21** de façon très précise, mais aussi d'autres anomalies chromosomiques sévères et beaucoup plus rares comme la **trisomie 13** (syndrome de Patau) et la **trisomie 18** (syndrome d'Edwards). Une anomalie chromosomique signifie que l'on possède trois exemplaires d'un chromosome déterminé au lieu de deux. Une telle anomalie peut avoir un impact important sur la santé et le développement de l'enfant.
- Le test TPNI permet également de déterminer le **sexe** du fœtus avec une grande précision (supérieure à 95%). Cette information n'est communiquée aux parents que s'ils en expriment explicitement le souhait.
- Remarque importante : le test TPNI ne permet **pas** de détecter **d'autres anomalies génétiques**, comme les anomalies affectant 1 gène spécifique (comme dans le cas de la mucoviscidose ou du syndrome de l'X fragile) ni les anomalies génétiques plus complexes et rares (petites délétions, mosaïcisme). En cas de suspicion de présence d'une autre anomalie génétique familiale, votre médecin peut vous orienter vers un examen génétique ciblé.

Quand envisager un TPNI?

Le choix de faire procéder à un TPNI est personnel, mais il est recommandé lorsqu'on soupçonne un risque accru de trisomie 21:

- Risque accru ($>1/300$) lors du test combiné
- Préexistence d'une grossesse antérieure ayant donné naissance à un bébé atteint de trisomie 21
- Femme enceinte âgée de plus de 35 ans

Qui entre en ligne de compte pour la réalisation d'un TPNI?

Le TPNI peut être réalisé sans indication spécifique lors de n'importe quelle grossesse.

L'analyse par TPNI n'est toutefois **pas** possible dans un certain nombre de situations exceptionnelles :

- Présence d'anomalies chromosomiques chez la mère
- Jumeaux bi-ovulaires ou naissance multipare. Dans 2 cas sur 3 de grossesse gémellaire mono-ovulaire, le TPNI reste toutefois possible (notamment en cas de placenta unique).
- Grossesse après don d'ovocytes
- Femmes ayant subi une transfusion sanguine, une immunothérapie, une thérapie par cellules souches, une radiothérapie ou une greffe au cours des 3 derniers mois. Une analyse par TPNI fiable n'est pas possible si la quantité d'ADN foetal est trop faible.

Cela peut se produire :

- Chez les femmes enceintes depuis moins de 10 semaines
- Chez les femmes en surcharge pondérale sévère (>100 kg, IMC > 35)
- Chez les femmes sportives

Résultats possibles?

- Le TPNI est **NORMAL** : il n'existe aucune indication laissant suspecter l'existence d'une trisomie 21, 13 ou 18 et aucun autre examen n'est nécessaire. Comme le TPNI est un test de dépistage (et non un test diagnostique), un résultat normal ne peut toutefois exclure à 100% le risque de trisomie 21, 13 et 18.
- Le TPNI est **ANORMAL** : dans ce cas, d'autres examens complémentaires sont recommandés. Votre gynécologue abordera avec vous la possibilité d'effectuer un test invasif (ponction placentaire ou amniotique) : il s'agit là d'un test diagnostique garantissant un taux de certitude de 100%.
- Le TPNI donne un résultat **équivoque** : 5% des femmes enceintes présentent un taux sanguin d'ADN foetal trop faible pour permettre une analyse fiable. Dans ce cas, le TPNI peut être répété une fois gratuitement sur un nouvel échantillon sanguin.

Le TPNI en pratique

À quel moment de la grossesse ?

Le TPNI peut être réalisé **à partir de la dixième semaine** de la grossesse, à compter à partir du premier jour des dernières règles.

Combien coûte l'examen ?

Le TPNI est un test de haute technologie basé sur le séquençage ADN. Le prix de revient d'un TPNI s'élève à **290 euros**. Cet examen n'est pas (entièrement) remboursé par toutes les mutuelles de sorte que son coût peut, le cas échéant, rester intégralement à la charge de la mère.

La prise de sang en pratique

Si vous choisissez de faire réaliser un TPNI, votre gynécologue complétera le formulaire de demande. Il vous sera demandé de signer **un consentement** éclairé par lequel vous confirmez avoir été suffisamment informée de la signification, du coût et des modalités de l'examen. À ce stade, vous devez également indiquer si vous souhaitez connaître le sexe de l'enfant. La prise de sang sera effectuée au service de prélèvement sanguin de votre hôpital ou éventuellement par votre gynécologue. Il est fait usage d'un tube d'échantillonnage spécial (tube STRECK 10 ml) assurant une conservation optimale de l'ADN fœtal. Vous ne devez pas être à jeun mais il est préférable que vous ne preniez pas de repas lourd au cours des 2 heures qui précèdent la prise de sang.

Quand connaîtrez-vous le résultat ?

Normalement, le résultat est connu **dans les 2 semaines suivant la prise de sang** et est communiqué à votre gynécologue. Ce rapport indique la présence ou l'absence d'un risque accru de trisomie 21, 13 et 18. Selon le souhait personnel que vous avez exprimé, le sexe de votre enfant vous sera communiqué (ou non) ainsi qu'à votre gynécologue.

Contact

Plus d'informations ?

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

Service de biologie clinique de l'AZ Delta

Ardooisesteenweg 276, 8800 Roeselare

t 051 23 71 96

f 051 23 79 74

e nipt@azdelta.be

Le TPNI est réalisé en collaboration avec les laboratoires cliniques de :