

## Diagnostic prénatal

### Aperçu

MATERNITÉ

BROCHURE D'INFORMATION



En principe, ce sont les parents qui décident si des examens prénataux doivent être effectués et, le cas échéant, lesquels. Les médecins qui vous suivent et le laboratoire médical vous conseilleront à ce sujet et se tiendront à votre disposition pour répondre à vos questions.

#### LA PLUPART DES ENFANTS NAISSENT EN BONNE SANTÉ.

Seuls 2 à 5 % des nouveau-nés présentent des troubles du développement physique ou mental plus ou moins graves. Les examens prénataux peuvent aider à identifier les risques élevés. Toutefois, aucune méthode ne peut détecter toutes les maladies congénitales.

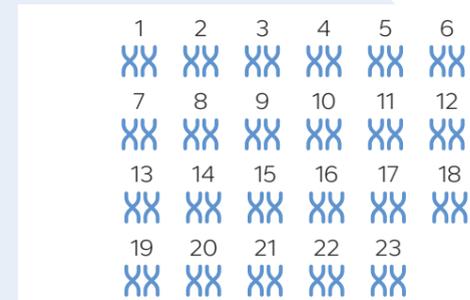
#### TABLEAU CLINIQUE CONCERNANT LES TRISOMIES FŒTALES

Les chromosomes sont les porteurs de l'information génétique et se trouvent dans le noyau des cellules. En temps normal, chaque être humain possède 46 chromosomes, répartis en 23 paires.

Chaque paire est composée d'un chromosome maternel et d'un chromosome paternel. Des anomalies dans la répartition du patrimoine génétique peuvent avoir de graves conséquences.

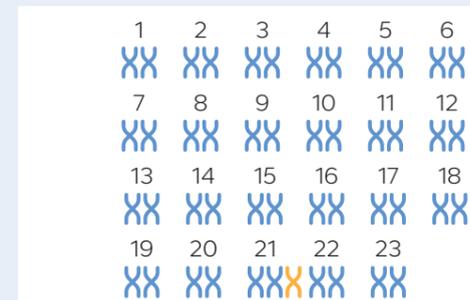
#### TRISOMIES

Une trisomie est une anomalie dans la répartition des chromosomes. Cette anomalie chromosomique se caractérise par la présence d'un chromosome supplémentaire dans une paire de chromosomes (trois chromosomes).



##### Normal

46 chromosomes = 23 paires de chromosomes (chaque fois, 1 masculin et 1 féminin)



##### Trisomie 21

47 chromosomes = 23 paires de chromosomes (ein chromosome en trop)

Le risque de trisomie 21 augmente avec l'âge de la mère. Une personne de 20 ans présente un risque de 1 :1500, alors qu'une personne de 40 ans présente un risque de 1 :100.

Le type de trisomie le plus fréquent est la trisomie 21, qui est associée à un retard mental variable.

En outre, il existe un risque de malformation de certains organes.

La trisomie 18, tout comme la trisomie 13, sont en revanche plus rares. Ces deux anomalies sont associées à de très graves handicaps mentaux et physiques. Les chances de survie de ces enfants sont très faibles.

#### Options de test et de diagnostic prénatal

#### LE TEST DU PREMIER TRIMESTRE

Le test du premier trimestre est un examen permettant d'évaluer le risque des trois anomalies chromosomiques les plus fréquentes (trisomies 13, 18 et 21). Pour ce faire, deux substances produites par le placenta sont analysées dans le sang maternel : la PAPP-A (pregnancy-associated plasma protein-A) et la  $\beta$ -hCG libre (free beta human chorionic gonadotropin).

L'association de facteurs tels que l'âge de la mère, la clarté nucale mesurée à l'échographie et les valeurs sanguines susmentionnées permet d'estimer votre risque individuel pour les trisomies mentionnées.

Un test du premier trimestre indique le risque d'une des trois trisomies. Un test anormal ne signifie pas que votre enfant est atteint. Un test normal n'exclut pas avec certitude une maladie. Le risque est évalué à l'aide de différentes catégories.

#### ÉVALUATION DU RISQUE APRÈS LE TEST DU PREMIER TRIMESTRE

ESTIMATION	RISQUE	ACTION POSSIBLE
Faible	< 1:1000	Soins prénataux usuels
Modéré	1:301 à 1:1000	Test prénatal non invasif (TPNI)
Élevé	> 1:300	TPNI ou amniocentèse ou biopsie des villosités chorales
Très élevé	> env. 1:10	Amniocentèse ou biopsie des villosités chorales



mylabpoint.ch

LabPoint Medizinische Laboratorien AG

MAR-BR-CH-F-002

## PRÉCISION

Pour plus de 90 % des enfants atteints de trisomie, le test du premier trimestre s'avère anormal. D'autre part, un test du premier trimestre normal ne signifie pas que votre enfant ne présente pas ces anomalies, puisque le test du premier trimestre se révèle normal pour 10 % des grossesses comportant une trisomie 21. Cependant, dans la plupart des cas, aucun risque accru n'est détecté et vous pouvez partir du principe qu'il est très probable que votre enfant ne présente pas de trisomie. D'autres handicaps et/ou malformations ne peuvent pas être exclus par un test de premier trimestre normal. Un examen échographique détaillé vous fournira davantage d'informations à ce sujet.

## RÉALISATION

Une prise de sang est nécessaire pour le test du premier trimestre.

Celle-ci a lieu entre la 9e et la 14e semaine de grossesse. L'échographie pour le test du premier trimestre est réalisée entre la 11e et la 14e semaine de grossesse. La prise de sang et l'échographie peuvent avoir lieu le même jour ou deux jours différents. Il n'est pas nécessaire d'être à jeun pour la prise de sang.

## GROSSESSE MULTIPLE/FIV

L'évaluation des grossesses multiples n'est possible que dans une mesure limitée, la précision du test diminuant avec le nombre de fœtus. Un calcul des risques ne peut être effectué qu'en cas de grossesse gémellaire.

Les grossesses après une FIV peuvent être évaluées à l'aide du test du premier trimestre si l'âge de l'ovule utilisé est connu. En outre, il est important pour le calcul du risque de savoir s'il s'agit de jumeaux monozygotes ou dizygotes.

## REMBOURSEMENT DES COÛTS

Le test du premier trimestre est pris en charge par les caisses-maladie.

## TEST PRÉNATAL NON INVASIF (TPNI)

Étant donné que le matériel génétique de l'enfant à naître est présent dans le sang de la mère, cette analyse peut être effectuée au moyen d'une prise de sang chez la femme enceinte. Il convient de discuter avec le médecin traitant de la question de savoir si le test est approprié, ainsi que de la manière de procéder. Si le test est effectué, les trisomies 13, 18, 21 ainsi que les erreurs de répartition des chromosomes sexuels peuvent être détectées avec une grande certitude.

Il peut arriver que l'échantillon de sang ne contienne pas suffisamment d'ADN de l'enfant à naître. Dans ce cas, une nouvelle prise de sang est demandée.

## DÉCLARATION

Le TPNI fournit des informations sur la présence de trisomies 13, 18 et 21, ainsi que sur les anomalies des chromosomes sexuels. Si l'enfant est atteint d'une autre maladie, le TPNI ne peut fournir aucune information à ce sujet. Si le résultat indique une trisomie, le médecin expliquera la marche à suivre. Comme le TPNI ne constitue pas un diagnostic définitif, en cas de résultat anormal, une biopsie des villosités chorales ou une amniocentèse, selon la fenêtre de temps, est nécessaire comme examen de confirmation avant de prendre d'autres décisions.

## PRÉCISION

Ce test garantit actuellement la meilleure évaluation possible du risque de trisomies fœtales. 99 % des trisomies fœtales analysées par un TPNI sont correctement détectées. En raison d'un développement placentaire exceptionnel, certains cas sont considérés comme « faux positifs » ou « faux négatifs ».

Seule une méthode invasive plus poussée, la biopsie des villosités chorales / l'amniocen-

tèse, permet effectivement d'établir un diagnostic définitif.

## RÉALISATION

Un TPNI est possible à partir de la 9e semaine de grossesse. Les caisses-maladie ne prennent en charge les coûts qu'à partir de la 12e semaine de grossesse, dans la mesure où le risque déterminé par le test du premier trimestre est supérieur à 1:1000.

## GROSSESSE MULTIPLE OU GROSSESSE APRÈS FIV

Un TPNI est possible en cas de grossesse après une FIV comme pour les grossesses normales. L'examen des grossesses gémellaires est également possible, mais les anomalies des chromosomes sexuels ne peuvent pas être évaluées. En cas de grossesse multiple comportant plus de deux fœtus, le TPNI n'est pas réalisable.

## AUTRES ÉVALUATIONS POSSIBLES

À partir de la 12e semaine de grossesse, le sexe peut également être déterminé lors de cet examen et communiqué. (En cas de grossesse gémellaire, cela n'est possible que de manière limitée.)

En Suisse, il est interdit de réaliser un TPNI pour déterminer uniquement le sexe.

## REMBOURSEMENT DES COÛTS

Les coûts du TPNI sont pris en charge par les caisses-maladie destinés à dépister les trisomies 13, 18 et 21 si, lors d'une grossesse normale, le test du premier trimestre destiné à dépister une trisomie révèle un risque supérieur à 1:1000 (par ex. 1:520).

Qu'il s'agisse d'une grossesse après FIV aussi bien que d'une grossesse gémellaire, ce n'est pas le risque du test de premier trimestre, qui est déterminant, mais le risque combiné de l'âge de la femme enceinte et de la clarté nucale du fœtus ; les coûts sont ici aussi pris en charge par les caisses-maladie en cas de risque supérieur à 1:1000.