

Test Prénatal Non Invasif (TPNI) Non Invasive Prenatal Test (NIPT)

Brochure d'information

Version 4/20170524
Design by Ben Caljon, UZ Brussel



BELAC 141 - MED accredited according
to quality norm ISO 15189:2012



© All rights reserved
by Astrid Lindroos



Universitair Ziekenhuis Brussel



Centrum voor
Medische Genetica



QU'EST-CE LE SYNDROME DE DOWN?

Bien que la majorité des bébés soit en bonne santé, chaque bébé a un faible risque de présenter un handicap physique ou intellectuel. Dans certains cas ce handicap peut être dû à une anomalie chromosomique. Les chromosomes sont les porteurs de notre matériel héréditaire. La plupart des gens ont 23 paires de chromosomes (soit 46 au total). En temps normal, chaque paire de chromosomes se compose d'un chromosome maternel et d'un chromosome paternel. Deux de ces chromosomes déterminent le sexe : XX chez une femme, XY chez un homme. Un bébé souffrant de trisomie 21 (aussi appelé syndrome de Down) possède 3 copies du chromosome 21 au lieu des 2 copies normales. En cas de trisomie 21, il n'y a donc pas 46 mais 47 chromosomes. La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente. Les personnes, souffrant de trisomie 21, montrent principalement un déficit intellectuel. Seulement une minorité d'entre eux présente une anomalie cardiaque congénitale ou d'autres anomalies physiques dépistables par un examen échographique. Il y a encore 2 autres trisomie moins courantes : la trisomie 18 ou syndrome d'Edwards et la trisomie 13 ou syndrome de Patau. Le risque d'avoir un enfant souffrant du syndrome de Down, d'Edwards ou de Patau augmente avec l'âge de la mère (à partir de 35 ans l'augmentation du risque est évidente).



© All rights reserved
by Fabio Bucchieri



CALCUL DE RISQUE

Pour ceux qui le souhaitent, une estimation du risque d'avoir un enfant souffrant du syndrome de Down, d'Edwards ou de Patau peut être calculée. De nos jours, le test combiné et le TPNI (test prénatal non invasif) sont les 2 méthodes disponibles pour calculer ce risque. Durant votre première consultation prénatale vous recevrez les explications concernant ces différents tests. Une échographie est toujours pratiquée au cours du premier trimestre afin de mesurer la clarté nucale et de vérifier le développement de votre bébé, et cela même si vous choisissez de ne pas faire de calcul de risque pour la trisomie 21.

LE TEST COMBINE

EN QUOI CONSISTE UN TEST COMBINE?

Le test combiné calcule le risque d'avoir un bébé souffrant du syndrome de Down, d'Edwards ou de Patau. Il est la combinaison de 3 paramètres: votre âge, de 2 mesures hormonales dans votre sang (PAPP- A et bêta hCG libre) et de 3 marqueurs échographiques (clarté nucale, os du nez et valves cardiaques). Le test combiné est actuellement le test le plus utilisé pour le calcul de risque.



La prise de sang pour mesurer les hormones se fait entre la 9^{ème} et 14^{ème} semaines, et de préférence avant 11^{ème} semaine de grossesse. L'obtention des résultats prend quelques jours. La mesure de la clarté nucale se fait lors de l'échographie du premier trimestre environ entre la 11^{ème} et 13^{ème} semaines de grossesse. Durant cette échographie, la petite couche de liquide présente sous la peau du bébé au niveau de la nuque est mesurée le plus minutieusement possible. Les bébés souffrant du syndrome de Down, d'Edwards ou de Patau, mais également d'autres affections héréditaires et non-héréditaires, présentent une quantité plus importante de liquide nuchal. L'épaisseur de la clarté nucale n'est donc pas uniquement un indicateur pour le syndrome de Down, d'Edwards ou de Patau, mais également pour d'autres anomalies. Au cours de cette échographie, la calcification des os du nez ainsi que le fonctionnement des valves cardiaques sont vérifiés. Les bébés souffrant de trisomie 21 ont très souvent une calcification plus lente des os du nez ainsi qu'une fuite des valves cardiaques. Les enfants avec une trisomie 18 peuvent présenter des malformations multiples comme des malformations du coeur, du cerveau, de la face ou des membres.

La combinaison de l'âge, des valeurs sanguines et des marqueurs échographiques permet de déduire un certain risque. Ce risque est plus élevé si ce chiffre est égal à ou plus grand que 1/300 (ex. 1/110). Le test combiné a une sensibilité de 80- 85 % : chez 100 bébés souffrant de trisomie 21 le test en dépistera, en moyenne, 85 et en ratera 15. Dans 5 % des cas le résultat du test combiné est un faux positif. Ceci veut dire que pour 100 femmes qui font le test, chez 5 femmes le test montrera un risque plus élevé, alors que le bébé ne souffre pas de trisomie 21.





QUELS SONT LES RISQUES POUR MON BEBE SI JE CHOISIS LE TEST COMBINÉ?

Le test combiné en soi n'est pas un test invasif. La prise de sang et l'échographie ne comportent pas de risque pour la grossesse. Comme le résultat du test est un faux positif dans 5 % des cas, il ne sera proposé qu'à une femme sur 20 de faire un test invasif pour un risque élevé, tandis que le bébé n'a pas de trisomie 21.



QUAND EST-CE QUE JE CONNAIS LE RESULTAT DE MON TEST COMBINÉ?

Si la prise de sang est faite au préalable, l'échographiste peut calculer le risque et le communiquer immédiatement à la fin de l'échographie.

Si la prise de sang est prélevée le jour de l'échographie, vous serez prévenus d'un résultat anormal 1 semaine plus tard, soit par votre gynécologue, soit par l'échographiste.



COMBIEN COUTE LE TEST COMBINÉ?

Le test combiné est un test remboursé par l'assurance maladie. Vous payez le montant standard d'une échographie de grossesse. Si vous n'avez pas d'assurance maladie belge, la prise de sang vous coûtera environ 25 euros.

LE TPNI (NIPT)

EN QUOI CONSISTE LE TPNI?

Pendant la grossesse des fragments d'ADN du bébé circulent dans le sang de la mère. En mesurant le nombre de ces fragments d'ADN, le nombre de copies des chromosomes 21, 18 et 13 peut être déterminé et la présence d'une trisomie 21, 18 ou 13 peut donc être dépistée.

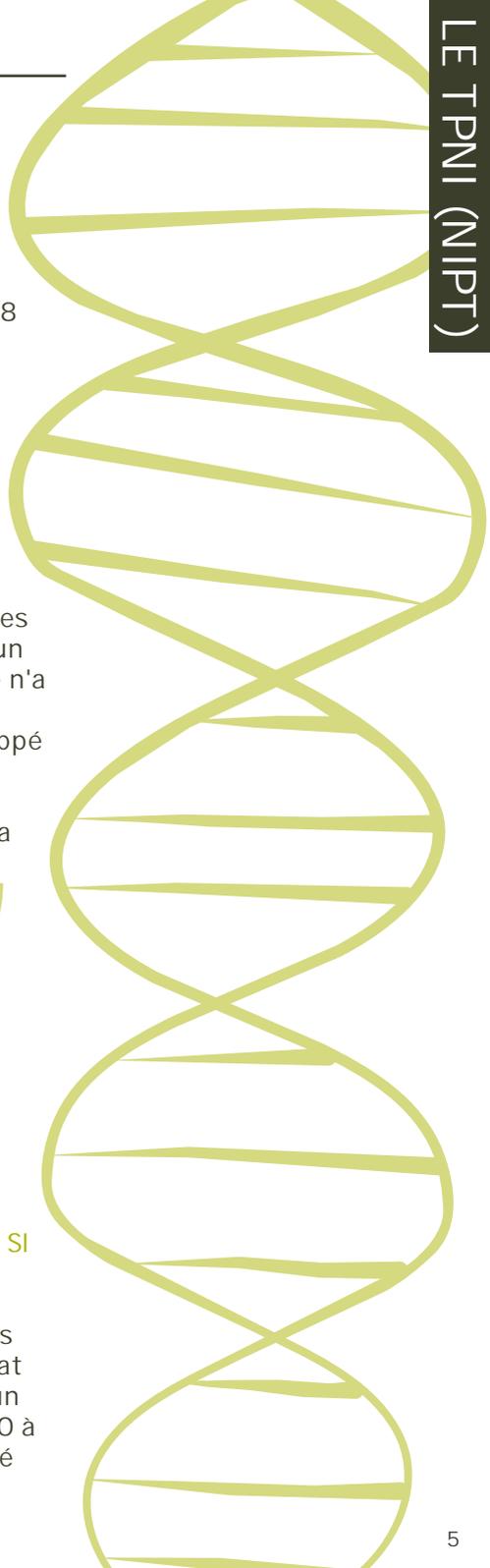
La prise de sang pour ce test ne peut se faire qu'à partir de 11^{ème} semaine, car avant il n'y a pas suffisamment d'ADN du bébé présent dans le sang de la mère. Le TPNI a une sensibilité de plus de 99 %, ce qui veut dire que sur 100 bébés avec une trisomie 21, le test en dépistera 99 et en ratera 1. Dans 1 % des cas le résultat d'un TPNI sera dès lors un faux positif. Ceci veut dire que sur 100 femmes qui font le TPNI, une femme sera informée d'un risque de trisomie 21 élevé, alors que le bébé n'a pas de trisomie 21.

Comme nos autres tests, le TPNI a été développé dans nos laboratoires avec la plus grande attention à la qualité et a été accrédité par l'Institution Belge d'Accréditation Belac pour la détection de la trisomie 21, 18 et 13.



QUELS SONT LES RISQUES POUR MON BEBE SI JE CHOISIS DE FAIRE LE TPNI?

Le TPNI est également un test de dépistage non-invasif. La prise de sang ne comporte pas de risque pour la grossesse. Comme le résultat du test est un faux positif dans 1 % des cas, un test invasif sera proposé à une femme sur 100 à cause d'un risque augmenté, alors que le bébé n'a pas de trisomie 21.





QUAND EST-CE QUE JE PEUX BÉNÉFICIER DU TPNI?

Il y a plusieurs situations pour lesquelles un TPNI peut être considéré :

- Vous avez fait un test combiné qui montre un risque augmenté pour la trisomie 21, 18 ou 13 (> 1/300)
- Vous avez eu une grossesse avec une trisomie 21, 18 ou 13 auparavant
- Vous avez 40 ans ou plus et donc un risque accru dû à votre âge d'avoir un bébé avec une trisomie 21, 18 ou 13
- Vous êtes très inquiète et voulez être rassuré autant que possible sur une trisomie 21, 18 ou 13 de façon non-invasive
- Vous n'avez pas de risque accru, mais vous voulez diminuer au maximum le risque d'avoir un enfant souffrant de trisomie 21, 18 ou 13 sans encourir le risque d'une fausse couche qui pourrait être provoqué par un test invasif
- Vous avez d'autres raisons que celles mentionnées ci-dessus pour lesquelles vous considérer un TPNI. Mieux vaut en discuter avec votre médecin, car pour certaines affections génétiques, d'autres tests sont nécessaires



QUAND EST-CE QUE JE NE PEUX PAS BÉNÉFICIER D'UN TPNI?

Le TPNI n'est pas possible dans les cas suivants :

- Une grossesse multiple avec plus de 2 bébés
- Pour les femmes ayant eu, au cours des trois mois précédents, une transfusion sanguine préalable, une thérapie par cellules souches, une immunothérapie, une héparinothérapie, ou une transplantation
- Anomalies génétiques maternelles ou paternelles. Dans ces cas-là, le test combiné est préférable au TPNI

Un test invasif est préférable dans les cas suivants :

- Anomalies détectées à l'échographie chez le bébé (ceci inclut aussi une clarté nucale > 3.5mm)
- (Forte) obésité de la mère



QUELLES SONT LES LIMITATIONS DU TPNI?

Le TPNI estime le nombre de chromosomes 21, 18 et 13 et peut déterminer le sexe du bébé. Les anomalies suivantes ne peuvent donc pas être dépistées :

- Mosaïcisme du chromosome 21, 18 ou 13
- Petites anomalies (délétions ou duplications) du chromosome 21, 18 ou 13
- Anomalies moléculaires monogéniques (ex. mucoviscidose, l'X fragile)

QUELS SONT LES RESULTATS POSSIBLES AVEC UN TPNI?

1. Le TPNI indique un risque FAIBLE. Ceci veut dire qu'aucune indication de la présence d'un chromosome 21, 18 ou 13 supplémentaire n'a été trouvée. Comme le TPNI est un test de dépistage (et non un test diagnostique), un résultat normal n'exclut pas à 100 % une trisomie 21, 18 ou 13. Sur 100 bébés ayant une trisomie 21, le TPNI en dépiste au moins 99 et en rate pas plus de 1.
2. Le TPNI indique un risque ELEVE. Ceci est une forte indication, mais ne veut pas obligatoirement dire que le bébé a une trisomie 21, 18 ou 13. Quand le TPNI montre un nombre anormal des chromosomes 21, 18 ou 13, ce résultat doit impérativement être confirmé par un test diagnostique (ponction des villosités placentaires ou de liquide amniotique). De cette façon le matériel héréditaire du bébé est examiné directement. Seulement après avoir fait ce test diagnostique supplémentaire, vous saurez avec certitude si votre bébé est atteint ou pas de la trisomie 21, 18 ou 13.
3. Le TPNI indique un résultat NON- CONCLUANT ou un ECHEC. Comme le TPNI est basé sur un calcul de risque, il existe la possibilité que les calculs de risque statistiques ne soient pas concluants. Ceci veut dire que le test n'est pas en mesure de calculer le risque de trisomie 21 chez le bébé. Ceci peut par exemple arriver quand la prise de sang est prélevée avant la 11^{ème} semaine de grossesse, quand il n'y a pas encore suffisamment d'ADN du bébé circulant dans le sang de la mère, mais aussi chez une mère obèse. Un résultat non concluant ou pas de résultat arrive dans 3 à 5 % des prélèvements. Dans ces cas-là, vous pouvez choisir de refaire le prélèvement ou de faire un test combiné. Dans le cas d'un échec du TPNI dû à des raisons techniques, il sera refait sur un nouvel échantillon sanguin sans coût supplémentaire.
4. Dans de rares cas le TPNI peut dépister d'autres anomalies chromosomiques, comme par exemple une trisomie 21, 18 ou 13 partielle chez le bébé, mais également une anomalie chromosomique d'importance clinique chez la mère.



QUAND EST-CE QUE JE CONNAIS LE RESULTAT DU TPNI?

Le résultat est généralement connu 2 semaines (exceptionnellement 3 semaines) après réception dus prélèvement sanguin.



COMBIEN COUTE LE TPNI?

En ce moment le test n'est pas remboursé par l'INAMI. Les 290 euros, que coûte le test, sont donc entièrement à la charge du patient. Veuillez verifier aupres de votre mutuelle / assurance complementaire, si un remboursement partiel est prevu.



QUELLE EST LA DIFFERENCE ENTRE LE TEST COMBINE ET LE TPNI?

La différence entre le test combiné et le TPNI est que le TPNI dépiste plus de bébés avec une trisomie 21 (99 sur 100 avec le TPNI contre 80 à 85 sur 100 avec le test combiné) avec un nombre de résultats faux positifs plus bas qu'avec le test combiné (1 sur 100 avec le TPNI versus 1 sur 20 avec le test combiné). Le TPNI permet donc de dépister plus de bébés avec une trisomie 21 et de réduire le nombre de tests invasifs (avec risque de fausse couche).

Cependant le TPNI n'est actuellement pas remboursé.

Dans certain cas, le TPNI n'est pas possible ou abouti, dans 3 à 5 % des cas, à un résultat non fiable ou inexistant. Dans ces cas-là, si lors de l'échographie prénatale des anomalies sont constatées chez le bébé (une clarté nucale > 3.5 mm incluse), un test invasif est de toute façon préférable.

SUIS- JE OBLIGE DE FAIRE EFFECTUER UN CALCUL DE RISQUE POUR LA TRISOMIE 21, 18 ET 13?

Ces tests sont *optionnels*. Il est entièrement de votre libre choix d'en faire la demande à votre gynécologue.

Avant de faire effectuer un test, il vous est conseillé de réfléchir aux points suivants:

- Le test combiné et le triple test calculent un risque mais ne donne pas de certitude absolue à propos de la trisomie 21, 18 et 13.
- En cas de risque calculé élevé, l'étape suivante sera une ponction des villosités ou une ponction du liquide amniotique (avec un risque de fausse couche estimé à 1/200) pour vérifier le résultat.
- Quelle décision je prendrai, sur la poursuite de ma grossesse, si je savais que mon bébé était atteint d'une trisomie 21, 18 ou 13.

Si vous prenez ces points en considération, vous (avec votre partenaire) serez à même de prendre la décision la plus adéquate à votre situation.



DES QUESTIONS?

Si vous avez encore des questions, après la lecture de cette information, vous pouvez contacter votre gynécologue ou le centre génétique de votre choix.

T + 32(0) 2 477 60 71

F + 32(0) 2 477 68 60

M cmg@uzbrussel.be

<http://www.brusselsgenetics.be>