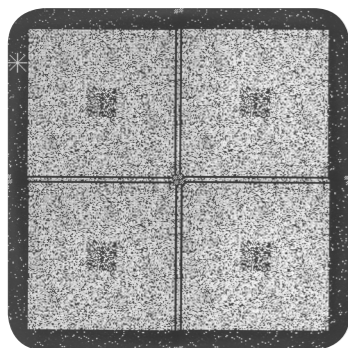


### Chromosomes sexuels du fœtus

Le NIPT réalisé au Labo Cita peut également être utilisé pour évaluer les chromosomes sexuels X et Y. Vous avez la possibilité de dépister des pathologies causées par une copie surnuméraire ou manquante du chromosome X ou Y, y compris les syndromes de Turner et Klinefelter, mais uniquement pour les grossesses avec un seul fœtus (pas pour les grossesses gémellaires).



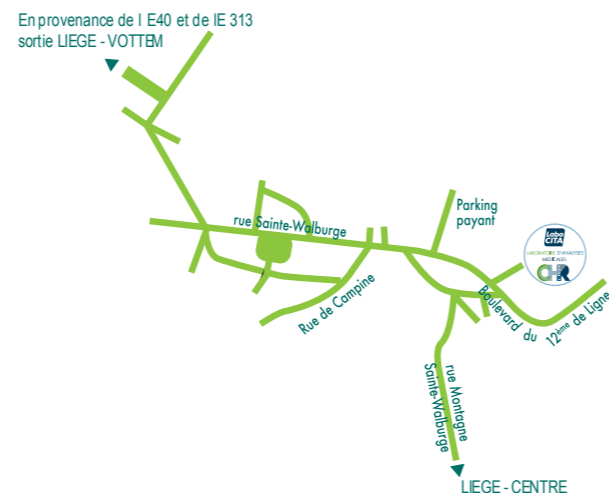
## Comment cela fonctionne-t-il d'un point de vue pratique ?

- Prescription, explication du test et prise de sang par votre gynécologue
- Prescription, explication du test par votre gynécologue et prise de sang dans un de nos centres de prélèvement ([www.labocita.be](http://www.labocita.be))

### Questions et Renseignements

Pour tout renseignement ou demande de rendez-vous, vous pouvez prendre contact avec Jérôme de MARCHIN au +32 (0)4 321 67 67 ou par e-mail :

[jerome.demarchin@chrcitadelle.be](mailto:jerome.demarchin@chrcitadelle.be)



Boulevard du 12<sup>ème</sup> de Ligne, 1 - 4000 Liège

Tél. : 04/321.67.67

E-mail : [labocita@chrcitadelle.be](mailto:labocita@chrcitadelle.be)



# Test prénatal Non-Invasif



(TPNI/NIPT)  
des trisomies  
21, 18 et 13



## Qu'est-ce qu'une trisomie ?

L'être humain possède 22 paires de chromosomes (de 1 à 22) et deux chromosomes sexuels, qui constituent des brins d'ADN contenant l'information génétique. Donc, au total 46 chromosomes. Une trisomie est une anomalie chromosomique qui survient lorsqu'il y a trois copies d'un chromosome particulier au lieu de deux.

La trisomie des chromosomes 21, 18 et 13 font partie des anomalies chromosomiques les plus fréquentes.

Et à l'heure actuelle, il n'existe aucun traitement curatif pour ces affections chromosomiques.



### Trisomies 21

La trisomie 21, causée par un chromosome 21 supplémentaire, nommée également syndrome de Down, est la trisomie la plus commune à la naissance. Elle est associée à des déficiences intellectuelles de légères à modérées et peut causer des maladies digestives et des cardiopathies congénitales.

### Trisomies 18

La trisomie 18, causée par un chromosome 18 supplémentaire, est nommée également syndrome d'Edwards. Elle est associée à un taux élevé de fausses couches. Les enfants nés avec une trisomie 18 ont souvent des cardiopathies congénitales ainsi que d'autres conditions médicales, qui réduisent leur durée de vie.

### Trisomies 13

La trisomie 13, causée par un chromosome 13 supplémentaire, est nommée également syndrome de Patau. Elle est associée à un taux élevé de fausses couches. Les enfants nés avec une trisomie 13 ont habituellement des cardiopathies congénitales sévères et d'autres conditions médicales. La durée de vie dépasse rarement un an.

INFORMATION

## Qu'est-ce que le NIPT ?

Le Test Prénatal Non-Invasif (TPNI) ou « Non Invasive Prenatal Testing » (NIPT) évalue le risque pour les trisomies 21, 18 et 13 fœtales par l'analyse de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel.

Le NIPT est un nouveau type de test qui analyse cet ADN dans un échantillon de sang de la maman afin de définir le risque de trisomies 21, 18 ou 13.

### Destiné aux femmes de tout âge ou de toutes catégories de risque

Les tests sanguins traditionnels peuvent manquer jusqu'à 10 % des cas de syndrome de Down chez des femmes enceintes. Le NIPT a été élaboré pour être un test plus précis de dépistage prénatal du syndrome de Down pour les femmes de tout âge (âgées de 18 à 50 ans) ou catégorie de risque. Il est également possible au Labo Cita de réaliser un NIPT pour les grossesses gémellaires.

### Un test plus précis

Très sensible, cette méthode permet un taux de détection de plus de 99% avec un taux de faux positif inférieur à 0,1%. Nous avons fait le choix dans notre laboratoire d'un partenariat fort, basé sur des données solides et sur un test d'une très grande fiabilité, avec la firme Roche (filiale Ariosa) et nous réalisons chez nous le test Harmony. Notre choix s'est tourné vers le test Harmony car la plateforme mise en route au LABOCITA est entièrement validée CE-IVD et le test Harmony dispose de données de validation publiées pour plus de 30.000 patientes.

### Réponse précoce

Le NIPT ne nécessite qu'un seul prélèvement de sang et peut être réalisé dès la 12<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée (10<sup>ème</sup> semaine de grossesse). Les résultats sont généralement disponibles dans un délai d'une semaine.

### Minimise la nécessité de tests de suivi

La précision supérieure et le faible taux de faux positifs du NIPT par rapport aux tests traditionnels minimisent le risque que des tests supplémentaires soient recommandés en raison d'un résultat positif. Les tests de suivi peuvent comporter une procédure invasive, telle qu'une amniocentèse et donc un risque fausse couche.

## Détecte le sexe du fœtus

Si vous désirez ne pas connaître le sexe de votre futur bébé, faites-en part à votre gynécologue ou lors de votre rendez-vous au Labo.

### Remboursement par l'assurance maladie

Actuellement, le coût du test est de 260€. À partir du 1<sup>er</sup> juillet, le test est pris en charge par la sécurité sociale excepté le ticket modérateur à charge de la patiente.

### Limites du test

Ce test ne détectera pas :

- Le mosaïcisme (seulement une fraction des cellules a une trisomie)
- Les petits réarrangements chromosomiques (micro-délétions ou micro-duplications)
- Les maladies monogéniques (comme la mucoviscidose ou le syndrome du X)

En cas d'anomalies échographiques importantes chez le fœtus (incluant une clarté nucale supérieure à 3,5mm), un diagnostic invasif (ponction de villosités choriales ou amniocentèse) est préférable.



### Conditions pouvant rendre le test ininterprétable

- Les mamans présentant elles-mêmes une anomalie chromosomique
- Une surcharge pondérale (BMI élevé)
- Antécédents de certains types de cancers
- Transfusion sanguine récente
- Transplantation d'organe
- Une thérapie par cellules souches
- Test effectué en début de grossesse (avant 10 semaines d'aménorrhée)
- Grossesses multiples (plus de 2 fœtus).

## Comment comprendre vos résultats ?

Le NIPT détecte les trisomies des chromosomes 21, 18 et 13 chez le fœtus, mais il n'exclut pas toutes les anomalies fœtales.

### Résultat de risque faible

Si les résultats du NIPT démontrent un risque faible, les chances d'avoir un fœtus avec une trisomie 21, une trisomie 18 ou une trisomie 13 est très faible. Comme pour tout test, un résultat de risque faible réduit, mais n'élimine pas, toutes les chances d'avoir une grossesse affectée (sensibilité supérieure à 99% pour la trisomie 21).

### Résultat de risque élevé

Si les résultats du NIPT démontrent un risque élevé, il y a une probabilité accrue d'avoir un fœtus avec une trisomie 21, une trisomie 18 ou une trisomie 13. Le NIPT n'étant pas une méthode de diagnostic mais de dépistage, le résultat devra être confirmé par l'amniocentèse ou un prélèvement de villosité chorale.

### Résultat non concluant

Dans 3 à 5 % des cas, le NIPT ECHOUE ou ne peut être effectué.

Cette situation se présente par exemple :

- en cas de prise de sang trop tôt dans la grossesse (avant la 10<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée et il n'y a pas encore assez d'ADN circulant dans le sang maternel),
  - ou chez une maman en surpoids (la fraction d'ADN fœtal circulant est plus faible),
  - ou pour des raisons techniques.

Si le NIPT échoue pour une raison technique, le laboratoire vous recontactera et une deuxième prise de sang sera réalisée sans supplément de coût.



## Si je suis à risque élevé, quels sont les tests supplémentaires disponibles ?

Si le NIPT démontre que vous êtes à risque élevé, cela ne signifie pas nécessairement que le fœtus est affecté par une de ces anomalies congénitales et ce résultat devra toujours être confirmé par une méthode invasive (amniocentèse ou un prélèvement de villosité chorale).

- Prélèvement de villosités choriales : Procédure qui consiste à prélever une petite quantité de tissu chorial du placenta en développement. Le tissu est ensuite envoyé à un laboratoire pour analyser les chromosomes. Cette procédure, typiquement effectuée entre la 11<sup>ème</sup> et 13<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée, est associée à un certain risque de fausse couche.
- Amniocentèse : Procédure qui consiste à prélever une petite quantité du liquide amniotique entourant le fœtus. Le liquide est ensuite envoyé au laboratoire pour analyser les chromosomes. L'amniocentèse est normalement effectuée aux environs ou après la 16<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée. L'amniocentèse est associée à un risque de fausse couche.