

## Test prénatal non invasif (NIPT, *Non invasive prenatal testing*)

Le Service de Génétique Humaine du CHU de Liège propose le test prénatal non invasif (NIPT) depuis août 2013. Ce test permet de dépister le syndrome de Down (trisomie 21) chez le fœtus par examen de l'ADN foetal circulant dans le sang de la femme enceinte.

### 1. Le NIPT côté pratique :

#### 1.1. Indications :

Le NIPT est indiqué :

- A partir de la 11<sup>ième</sup> semaine d'aménorrhée
- Pour l'un des cas suivants :
  - Vous êtes âgée de 36 ans ou plus : le risque d'avoir un bébé atteint de trisomie 21 augmente avec l'âge de la maman.
  - Vous avez un test combiné (biochimie + clarté nucale du fœtus) qui montre un risque élevé de trisomie 21 : risque supérieur à 1/300.
  - Vous avez eu un antécédent de grossesse avec trisomie 21 ou avez un membre de votre famille ou de la famille du futur papa atteint de trisomie 21.

Vous êtes enceinte et vous envisagez un test NIPT pour une autre raison ? Parlez-en à votre médecin. Des tests sont disponibles pour d'autres maladies génétiques.

#### 1.2. Contre-indications :

Le NIPT n'est PAS indiqué dans l'un des cas suivants :

- Si des anomalies échographiques ont été détectées chez votre fœtus (y compris une clarté nucale supérieure à 3,5 mm),
- En cas de grossesse gémellaire bi-choriale ou de grossesse multiple,
- Si votre poids avant grossesse était supérieur à 100 kg : dans ce cas, le NIPT donne des résultats moins fiables dans un cas sur dix,
- Si vous avez subi l'un des traitements suivants au cours des 3 derniers mois :
  - Transfusion sanguine
  - Immunothérapie
  - Greffe de cellules souches
  - Transplantation d'organe.

Dans ce genre de cas, un test invasif est plus approprié, comme un prélèvement de villosités choriales ou de liquide amniotique.

### 1.3. Absence de remboursement de l'assurance maladie.

Actuellement, le NIPT n'est pas remboursé par l'assurance maladie (la mutuelle). Par conséquent, le coût de 390 euros est entièrement à charge de la patiente. L'analyse vous sera facturée par courrier.

### 1.4. Déroulement d'une consultation :

- Vous serez reçue par un membre du corps paramédical sous la supervision d'un médecin généticien au CHU Sart-Tilman au -2 (route 812).
- Un arbre généalogique reprenant les antécédents médicaux de la famille maternelle et paternelle sera effectué. Prenez donc avec vous un maximum de renseignements concernant les membres de la famille présentant éventuellement des antécédents médicaux importants (aussi bien ceux de la future maman et de sa famille que ceux du futur papa et de sa famille).
- Une synthèse de la grossesse en cours mais aussi des grossesses antérieures sera également effectuée. Prenez avec vous les documents en votre possession concernant la grossesse en cours et vos grossesses précédentes.
- La durée de la consultation varie de 30 minutes à 1 heure.
- En fin de consultation, le médecin généticien statuera si le test NIPT est bien adapté à votre cas. Dans l'affirmative, vous serez invitée à effectuer une prise de sang au sein de notre service des prélèvements qui se situe au CHU Sart-Tilman au -2 (route 872). Il n'est pas nécessaire d'être à jeun.
- Les résultats vous seront communiqués dans un délai de 3 semaines à partir de la prise de sang. Dans l'attente des résultats ou si vous avez une question supplémentaire, l'équipe du service de génétique reste à votre disposition.

### 1.5. Prise de rendez-vous :

- Téléphonnez au Call Center du CHU Sart-Tilman au 04/242.52.52
- Demandez un rendez-vous en consultation de génétique pour un « dépistage N.I.P.T. »
- Les consultations pour dépistage NIPT ont lieu actuellement le mardi matin.
- Vous devrez préciser le nombre de semaines de grossesse ainsi que le nom de votre gynécologue.

## 2. Le NIPT côté technique :

### 2.1. Qu'est-ce que la trisomie 21 ou le syndrome de Down ?

Un fœtus atteint de trisomie 21 a trois copies du chromosome 21 au lieu de deux. La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus commune chez le fœtus (1/700) et la cause la plus fréquente de déficit intellectuel. Certains fœtus atteints de trisomie 21 ont des malformations congénitales du cœur

ou d'autres anomalies qui peuvent être détectées par échographie durant la grossesse. Le risque d'avoir un enfant atteint de trisomie 21 augmente avec l'âge de la mère, surtout après 36 ans.

## 2.2. Le NIPT est un dépistage par prise de sang de la maman.

- De l'ADN du fœtus circule librement dans le sang de la maman.
- Une prise de sang peut être faite chez la maman à partir de la 11<sup>ème</sup> semaine de grossesse.
- Le test NIPT détermine si une copie surnuméraire du chromosome 21 est présente chez le fœtus.

## 2.3. Le NIPT n'est pas risqué pour le bébé

- Le NIPT est un dépistage non invasif pour le syndrome de Down (trisomie 21).
- Il n'y a pas de risque pour la maman ni pour le bébé.
- La mesure se fait via une prise de sang effectuée chez la maman.

## 2.4. Le NIPT est fiable

Le test NIPT est très fiable.

- Sa sensibilité est de plus de 99,9 %. Ceci signifie que sur 1000 fœtus atteints de trisomie 21, le test NIPT en détecte au moins 999.
- Dans moins d'un pourcent des cas, le NIPT donne un résultat de faux positif. Ceci signifie que le test indique que le bébé a une trisomie 21 alors que ce n'est pas le cas. C'est pourquoi un test NIPT positif est toujours suivi d'un test invasif (prélèvement de villosités choriales ou de liquide amniotique).

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

Le résultat sera disponible dans un délai de maximum 3 semaines après la prise de sang. Vous serez contactée par téléphone dès que possible.

Le NIPT peut donner les résultats suivants :

- Le résultat du NIPT est NORMAL. Ceci signifie que le test n'a pas mis en évidence la présence de la trisomie 21 chez le fœtus. Le risque de trisomie 21 est très faible, mais pas nul. Le NIPT est un test de dépistage (et pas un test diagnostique) avec une sensibilité de plus de 99,9 % : ceci signifie que sur 1000 grossesses avec une trisomie 21, le test en détectera au moins 999.
- Le résultat du NIPT est ANORMAL. Ceci est une forte suspicion de trisomie 21. Le risque de trisomie 21 est alors élevé. Ce résultat doit être confirmé par une méthode invasive (prélèvement de villosités choriales ou de liquide amniotique) qui déterminera avec certitude le statut du fœtus pour la trisomie 21.
- 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 avant la onzième semaine de grossesse (il n'y a pas encore assez d'ADN circulant dans le sang maternel), ou chez une mère dont le poids dépasse 100 kg (la fraction d'ADN fœtal circulant est plus faible), ou pour des raisons techniques. Si le NIPT échoue pour une raison technique, une deuxième analyse sera réalisée sans supplément de coût pour la patiente. Dans ce cas, une deuxième prise de sang sera effectuée.
- Le NIPT détecte le sexe du fœtus. Si vous désirez ne pas connaître le sexe de votre futur bébé, faites-en part lors de la consultation de génétique.

- Le NIPT détecte d'autres anomalies chromosomiques chez le fœtus (par exemple la trisomie 18 ou 13) et, dans de rares cas, des anomalies chromosomiques chez la maman. Dans ces cas, vous serez contactée par le centre de génétique humaine ou par votre gynécologue.

## **2.6. Quelles sont les limites du NIPT ?**

Le NIPT ne détecte pas les anomalies suivantes :

- 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 fragile)

## **Besoin d'un contact ?**

**Vous n'avez pas trouvé la réponse à votre question dans le texte ci-dessus ? Vous pouvez contacter le centre de génétique universitaire du CHU de Liège au 04/3667124 pour les questions pratiques et au 04/3664006 (Jean-Stéphane Gatot) pour les questions techniques.**

## **Prise de rendez-vous :**

**Voir point 1.5.**