

un impact sur la croissance fœtale ou l'issue de la grossesse.

4 Risque accru d'anomalie des chromosomes sexuels

Si le test suggère un risque accru d'anomalies des chromosomes sexuels telles que le syndrome de Turner (monosomie X) ou le syndrome de Klinefelter (XXY), le Centre de médecine génétique vous contactera pour discuter de ces résultats. Veuillez noter que la précision du NIPT pour la détection des anomalies des chromosomes sexuels est encore à l'étude et est actuellement considérée comme moins fiable que pour la détection de la trisomie 21 (syndrome de Down).

5 Anomalies dans l'ADN de la mère

Au cours du NIPT, l'ADN de la mère est également analysé, ce qui peut révéler des anomalies génétiques qui pourraient être pertinentes pour sa propre santé ou la santé du fœtus. Si de tels résultats sont identifiés, vous en serez informé. Dans certaines situations, une amniocentèse peut être recommandée pour déterminer si le fœtus est également porteur.

Dans de très rares cas, le NIPT peut détecter un cancer chez la mère. Les cellules cancéreuses peuvent libérer de l'ADN avec des aberrations chromosomiques dans la circulation sanguine, ce qui peut être identifié par le test. Si une telle tendance est observée, elle sera incluse dans le rapport d'analyse afin de faciliter un suivi rapide et

Clinique de la Femme Enceinte

des procédures de diagnostic. Cependant, il est important de comprendre que tous les cancers ne peuvent pas être détectés.

6 Résultats peu clairs ou échec du test

Dans les cas où le test échoue ou que les résultats ne sont pas concluants, une deuxième prise de sang est recommandée après 2-3 semaines.

7 Considérations spéciales pour les grossesses gémellaires

Le NIPT peut être effectué pour les grossesses gémellaires, mais certaines limitations s'appliquent, en particulier pour détecter les anomalies des chromosomes sexuels.

Consentement éclairé

Le consentement est **requis** avant de subir un NIPT. Les parents doivent préciser les résultats qu'ils souhaitent recevoir sur le formulaire de consentement :

- **NIPT ciblé** (uniquement la recherche des trisomies 21,18,13)
- **NIPT global** (analyse de tous les chromosomes)
- Recherche ou pas des **anomalies des chromosomes sexuels**

INFORMATION PRATIQUE : depuis juillet 2017, le DPNI est remboursé en Belgique pour les grossesses à partir de la 12^e semaine, à condition que la mère soit affiliée à une mutualité belge.



Site Porte de Hal
Rue Haute 322, 1000 Bruxelles
+32 (0)2 535 31 11
www.stpierre-bru.be

CONTACT

Secrétariat de la Consultation Prénatale
Route 206
02 535 47 13



STP-BR-0539-001 - 07/25

TEST PRÉNATAL NON INVASIF (NIPT)



Le test prénatal non invasif (NIPT) est une méthode de dépistage conçue pour détecter des affections chromosomiques. Il est recommandé de consulter cette brochure avant la participation au NIPT.



Le test prénatal non invasif (NIPT) est une méthode de dépistage conçue pour détecter des **affections chromosomiques** telles que le syndrome de Down (trisomie 21), le syndrome d'Edwards (trisomie 18) et le syndrome de Patau (trisomie 13). Il analyse le matériel génétique (ADN) de la grossesse trouvée **dans le sang de la mère**. Le test est effectué à partir de la **12^e semaine de grossesse**, à la suite de l'échographie du 1^{er} trimestre.

La participation au NIPT est volontaire et les futurs parents reçoivent des informations détaillées sur le test lors de leur première consultation de grossesse. Il est recommandé de consulter cette brochure. Toutes les questions restantes peuvent être abordées avant la réalisation du test, par exemple lors de l'échographie du 1^{er} trimestre ou en consultation prénatale.

Comment fonctionne le NIPT ?

Le NIPT consiste en une simple **prise de sang** de la mère pour analyser l'ADN de la grossesse circulant dans le sang maternel. Cet ADN, connu sous le nom d'ADN acellulaire (cfDNA), provient du placenta et devient détectable dans le sang de la mère après quelques semaines de grossesse.

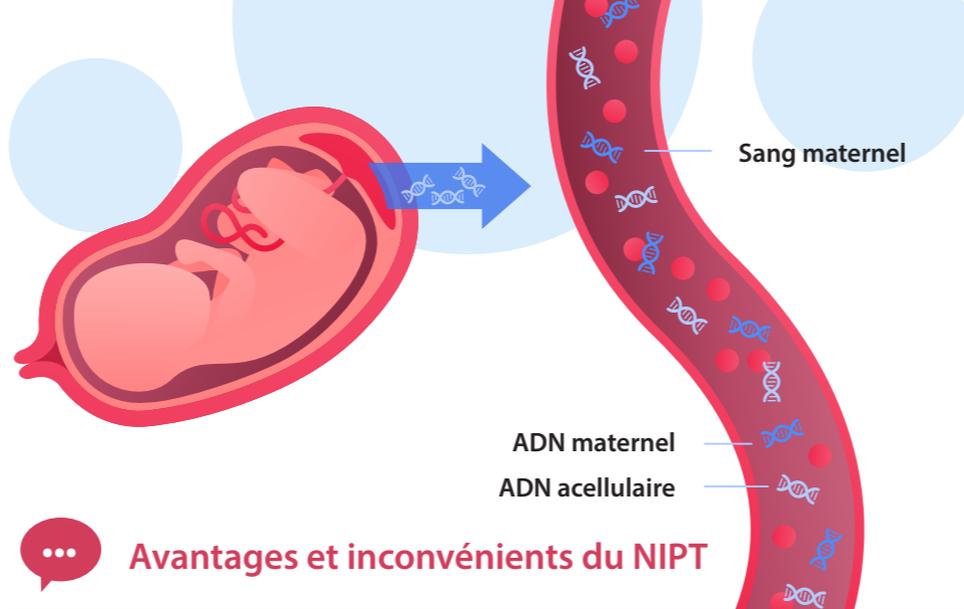
Le test évalue la fraction d'ADN fœtal et sa composition. Des résultats fiables sont généralement réalisables **à partir de la 12^e semaine de grossesse**.

i Pour les personnes ayant un **indice de masse corporelle (IMC) supérieur à 30**, le test est **recommandé à partir de la 14^e semaine**.

Échographie du premier trimestre avant NIPT

Une échographie est systématiquement effectuée **entre la 11^e et la 14^e semaine d'aménorrhée** pour évaluer le fœtus (c'est l'échographie du 1^{er} trimestre).

Si des anomalies sont détectées, un **conseil génétique** et un **suivi ciblé** seront recommandés, ainsi que des **méthodes de diagnostic alternatives** au NIPT.



Avantages et inconvénients du NIPT

✓ AVANTAGES	✗ INCONVÉNIENTS
<p>✓ Non invasif</p> <p>Le test ne nécessite qu'un échantillon de sang de la mère, ce qui élimine le risque de fausse couche associé à des procédures invasives.</p>	<p>✗ Le dépistage, pas le diagnostic</p> <p>Les résultats anormaux doivent être confirmés par des tests invasifs, tels que l'amniocentèse.</p>
<p>✓ Haute sensibilité</p> <p>Le NIPT a une sensibilité de plus de 99 % pour détecter la trisomie 21, ce qui signifie qu'il identifie plus de 99 cas sur 100. Il est également très efficace pour détecter la trisomie 18 et la trisomie 13.</p>	<p>✗ Portée limitée</p> <p>Le NIPT détecte les grandes anomalies chromosomiques mais ne peut pas identifier les petites anomalies.</p>
<p>✓ Dépistage complet</p> <p>En plus des trisomies 13, 18 et 21, le test peut identifier d'autres anomalies chromosomiques (vous devez alors le spécifier en consultation).</p>	<p>✗ Taux d'échec</p> <p>Dans 3 à 5 % des cas, le test peut ne pas donner de résultats en raison d'un ADN fœtal insuffisant ou d'une mauvaise qualité de l'échantillon. Un nouveau prélèvement est alors nécessaire.</p>

Qu'est-ce que le NIPT peut détecter ?

1 Trisomie 21 (syndrome de Down)

Il s'agit de l'anomalie chromosomique la plus courante, souvent associée à des déficiences intellectuelles et à des traits faciaux distincts, ainsi qu'à d'autres problèmes de santé.

2 Trisomie 13 et 18

Ces affections, connues sous le nom de syndrome de Patau (trisomie 13) et de syndrome d'Edwards (trisomie 18), sont caractérisées par de graves malformations congénitales. La plupart des grossesses touchées entraînent une fausse couche ou le décès du bébé peu de temps après la naissance.

3 Détermination du sexe

Bien que le NIPT puisse identifier le sexe du bébé, ce n'est pas son objectif principal et les résultats ne sont pas précis à 100 %. Une confirmation par échographie est recommandée.

4 Autres anomalies chromosomiques

Si vous décidez de réaliser un dépistage global, le NIPT peut alors détecter d'autres anomalies chromosomiques susceptibles d'avoir un impact sur la santé de la mère ou du bébé. Ces résultats sont discutés avec les parents, le cas échéant.

5 Anomalies des chromosomes sexuels

Le test peut identifier des particularités au niveau des chromosomes sexuels dont la plupart ne posent pas de problèmes de santé majeurs. D'autres peuvent parfois affecter le développement physique et mental telles que le syndrome de Turner (monosomie X) et le syndrome de Klinefelter (XXY). La détection précoce est cruciale pour une prise en charge optimale de ces futurs enfants.

Résultats

Les résultats sont disponibles en **1 semaine**. Vous pouvez contacter votre prestataire de soin pour les avoir. Soyez rassurés qu'en cas d'anomalie, le laboratoire de génétique contactera votre prestataire de soin qui alors vous en informera.

1 Risque faible

Aucune indication de trisomie 13, 18 ou 21 n'est trouvée. Bien que le NIPT soit très fiable pour ces conditions, il ne peut pas

exclure complètement d'autres anomalies chromosomiques.

2 Risque élevé

Un risque élevé de trisomie 13, 18 ou 21 est détecté. D'autres tests diagnostiques, tels que l'amniocentèse, sont recommandés.

3 Autres constatations

Le NIPT peut identifier d'autres anomalies chromosomiques ou des affections affectant le placenta, qui pourraient avoir