

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

Le Service de Génétique Humaine du CHU de Liège est accrédité depuis juin 2016 pour réaliser le test prénatal non invasif (NIPT). 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. Patientes concernées :

Ce test concerne toutes les patientes enceintes, à partir de la 12^{ème} semaine de grossesse.

1.2. Contre-indications :

Le NIPT n'est PAS indiqué si des anomalies échographiques ont été détectées chez votre fœtus (y compris une clarté nucale supérieure à 3,5 mm).

Le NIPT doit être interprété avec précaution

- En cas de grossesse multiple ou de grossesse avec un jumeau évanescent,
- Si la patiente a (eu) un cancer,
- Si la patiente a reçu récemment une thérapie à l'héparine ou une transfusion sanguine,
- Si la patiente a eu une immunothérapie, une greffe de cellules souches ou une transplantation d'organe.

1.3. Remboursement :

L'honoraire du test NIPT, 260 euros, est remboursé à partir du 1er juillet 2017 pour les bénéficiaires de l'Institut National d'Assurance Maladie Invalidité belge (INAMI) sous les conditions suivantes :

- âge gestationnel minimal de 12 semaines de grossesse ;
- pas de cumul de remboursement possible avec le test biochimique (triple test) du 1er ou du 2ème trimestre (sauf si le test biochimique a été réalisé avant le 1er juillet 2017) ;
- un seul test NIPT remboursé par grossesse.

Pour les patientes qui peuvent bénéficier du remboursement du test NIPT, une intervention personnelle de 8.68 euros (aussi appelée ticket modérateur) leur sera néanmoins réclamée, sauf si elles sont hospitalisées ou si elles bénéficient d'un régime préférentiel (BIM : bénéficiaire de l'intervention majorée).

1.4. Marche à suivre :

1.4.1. Vous avez un formulaire de demande et de consentement complété avec votre gynécologue :

- Vous pouvez dès lors vous rendre, un jour de la semaine, si possible le matin, dans l'un des centres de prélèvement du CHU de Liège (www.chuliege.be/centres-prelevement) ou dans un laboratoire partenaire du CHU pour vous faire prélever un échantillon de 2x10 ml de sang dans 2 tubes particuliers (des tubes Streck). Vous ne devez pas prendre rendez-vous au préalable et il n'est pas nécessaire d'être à jeun.
- Le résultat sera disponible dans un délai de 1 à 3 semaines après la prise de sang. Les résultats seront transmis à votre gynécologue, qui vous les communiquera. Dans l'attente des résultats ou si vous avez une question supplémentaire, l'équipe du service de génétique reste à votre disposition.

1.4.2. Vous n'êtes pas en possession d'un formulaire de demande et de consentement complété :

- Vous devez prendre un rendez-vous au CHU de Liège pour un dépistage N.I.P.T. :
 - 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. »
 - Vous devrez préciser le nombre de semaines de grossesse ainsi que le nom de votre gynécologue.
- Lors de votre 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.
- Le résultat du test sera disponible dans un délai de 1 à 3 semaines après la prise de sang. Les résultats seront transmis à votre gynécologue, qui vous les communiquera. Dans l'attente des résultats ou si vous avez une question supplémentaire, l'équipe du service de génétique reste à votre disposition.

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 possède 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 chez 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^{ème} semaine de grossesse.
- Le test NIPT détermine si une copie surnuméraire du chromosome 21, ou d'un autre chromosome, est présente chez le fœtus.
- Le test NIPT réalisé au sein du CHU de Liège est accrédité.
- Le test NIPT réalisé au sein du CHU de Liège est un test pangénomique, c'est-à-dire qui s'intéresse à tout le génome, contrairement à certains tests qui ne ciblent que les chromosomes 13, 18 et 21.

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

- Le NIPT est un dépistage non invasif.
- Il n'y a pas de risque pour le bébé.
- Le test se fait sur base d'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 peut donner un résultat de faux positif. Ceci signifie que le test indique que le bébé a une anomalie 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 chorionales ou de liquide amniotique).

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

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 d'une 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 signifie qu'il y a 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 liquide amniotique (amniocentèse) ou de villosités chorionales) 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 pour des raisons techniques. Si le NIPT échoue pour une raison technique, l'analyse sera répétée sur base du second tube. Dans de rares cas, une deuxième prise de sang sera nécessaire.
- Le NIPT 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 la consultation de génétique.
- Le NIPT détecte d'autres anomalies chromosomiques chez le fœtus (par exemple la trisomie 18 ou la trisomie 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 :

- Un mosaïcisme (seulement une fraction des cellules est affectée par une trisomie)
- Les petits réarrangements chromosomiques (micro-délétions ou micro-duplications)
- Les maladies monogéniques (comme la mucoviscidose ou le syndrome du X fragile)

Prise de rendez-vous :

Voir point 1.4.2.