

Informations générales relatives au

Diagnostic prénatal précoce

Franska



Diagnostic prénatal précoce

Il est important de souligner que tout diagnostic prénatal est facultatif. C'est toujours la femme enceinte qui décide si elle veut ou non faire un tel examen.

Par diagnostic prénatal précoce, on entend des examens avant la fin de la 22^{ème} semaine de grossesse, la plupart d'entre eux sont effectués beaucoup plus tôt.

Si vous faites un diagnostic prénatal, ses résultats peuvent indiquer une anomalie chromosomique et/ou une malformation congénitale chez le fœtus. Si tel est le cas, il vous sera demandé si vous souhaitez procéder à d'autres examens. Vous recevrez des informations sur les conséquences médicales et sociales de l'anomalie détectée et sur les soins ou traitements qui peuvent être proposés. Vous devrez alors décider si vous voulez mener votre grossesse à son terme ou si vous désirez y mettre fin à. Si vous n'êtes pas sûre d'être capable de prendre une telle décision, vous devez vous poser la question de savoir s'il est judicieux de demander un diagnostic prénatal. Notez que l'échographie précoce proposée à la 12^{ème} ou 13^{ème} semaine de grossesse ainsi que l'échographie dite de routine faite entre la 18^{ème} et la 20^{ème} semaine de grossesse sont des diagnostics prénataux.

Il est également important de se rappeler que certaines affections ne peuvent pas être détectées par un diagnostic prénatal. Même si tout semble normal à l'examen, il existe donc toujours un petit risque qu'il y ait, malgré tout, une anomalie ou une malformation susceptible d'affecter la santé du fœtus.

Si vous avez une prédisposition à certaines anomalies chromosomiques ou à une maladie héréditaire, parlez-en à votre sage-femme/médecin.

Les services publics de santé proposent à toutes les femmes enceintes sur avis médical un diagnostic prénatal gratuit.

Si vous faites un diagnostic prénatal auprès d'un acteur du secteur privé, cela peut signifier que cet examen n'est pas proposé par les services publics de santé. Demandez à votre sage-femme si c'est le cas en ce qui vous concerne.

Échographie précoce (TUL)

Une échographie précoce est offerte gratuitement à toutes les femmes enceintes de la région du Västra Götaland. Cette échographie se fait par voie externe et son but est de déterminer la durée de la grossesse, de détecter les grossesses multi-fœtales ainsi que les malformations graves. Idéalement, cet examen doit être fait pendant la 12^{ème} (+ 4) ou la 13^{ème} (+ 6) semaine, mais il est possible

d'aller jusqu'à la 15^{ème} semaine. Une échographie précoce ne permet pas de détecter les anomalies chromosomiques.

Test combiné de dépistage précoce (KUB)

Une échographie combinée à une analyse biochimique permet de calculer la probabilité d'anomalies génétiques relatives à la présence d'un chromosome supplémentaire (trisomies). Le test KUB peut permettre de calculer la probabilité de trisomie 21 (syndrome de Down) et quelques autres anomalies chromosomiques plus rares mais plus graves (trisomie 13 et 18).

Il est important de savoir que le KUB n'est pas un moyen de détecter une trisomie de manière certaine, mais un outil pour en évaluer la probabilité.

Dans la région du Västra Götaland, un KUB est proposé gratuitement à toutes les femmes enceintes qui avaient atteint l'âge de 35 ans au moment de leurs dernières règles. **Exceptions** : la Fécondation In Vitro avec don d'ovules ou d'embryons, puisque les donneuses ont toujours moins de 35 ans, et la FIV avec des ovules congelés prélevés avant l'âge de 35 ans.

Une prise de sang est faite sur la femme enceinte entre la 9^{ème} (+ 0) et la 13^{ème} (+ 6) semaine pour mesurer les taux de deux protéines sanguines. Une échographie par voie externe doit ensuite être réalisée entre la 11^{ème} (+ 3) et la 13^{ème} (+ 6) semaine, pour faire une NUPP, c'est-à-dire une mesure de la largeur de ce que l'on appelle la clarté nucale (un petit espace rempli de liquide, situé à l'arrière de la nuque de l'embryon). Les résultats de ces deux examens sont pondérés par l'âge de la femme pour calculer la probabilité que le fœtus ait une trisomie. L'idéal est que la prise de sang se fasse au cours de la 10^{ème} semaine (+0) et l'échographie au cours de la 12^{ème} (+ 4) ou de la 13^{ème} (+ 6) semaine, puisque cela permet de procéder en même temps à une échographie précoce (TUL) de bonne qualité en matière de datation.

Il est possible de faire un test combiné de dépistage précoce (KUB) s'il y a plus d'un fœtus, mais les résultats peuvent être difficiles à interpréter. C'est pourquoi il peut être approprié de prendre auparavant conseil auprès de professionnels.

Si le KUB montre que la probabilité de trisomie est plus élevée que la normale, il vous sera proposé de procéder à des examens complémentaires.

Test prénatal non invasif (TPNI ou NIPT)

Le NIPT est une méthode qui permet d'examiner l'ADN de l'embryon à partir d'une prise de sang effectuée sur la femme enceinte. Le NIPT, comme le KUB, est un test qui indique une probabilité d'anomalie chromosomique, mais avec un degré de précision plus élevé. Comme pour le KUB, il s'agit d'évaluer la probabilité de trisomie 13,18 et 21.

Le NIPT peut être effectué à partir de la 10^{ème} semaine de grossesse.

La possibilité de faire un NIPT est proposée aux femmes :

- pour lesquelles le KUB a démontré une probabilité de trisomie du fœtus modérément accrue (1:51-1:200)
- pour lesquelles, pour diverses raisons, il n'est pas approprié de procéder à une ponction amniotique, ni à une biopsie du trophoblaste (par ex. pour cause d'hépatite, de VIH ou de tendance hémorragique)

Il n'est pas possible d'effectuer un NIPT si la femme enceinte

- porte plus d'un fœtus
- présente elle-même une modification chromosomique.
- a, au cours des 3 derniers mois, fait l'objet
 - d'une greffe (y compris d'une greffe de cellules souches)
 - d'une transfusion sanguine
 - d'une radiothérapie
 - d'une immunothérapie

Ponction amniotique / Biopsie du trophoblaste

Le prélèvement se fait par voie abdominale. À l'aide d'une aiguille fine, on prélève un échantillon du trophoblaste (le futur placenta) ou des cellules qui flottent dans le liquide amniotique.

Les résultats d'une ponction amniotique / biopsie du trophoblaste sont généralement analysées par une méthode qui permet de répondre en moins d'une semaine aux questions relatives à des anomalies chromosomiques concernant les trisomies 13, 18 et 21 (QF-PCR).

- Une ponction amniotique peut se faire au plus tôt en 15^{ème} semaine (+0)
- Une biopsie du trophoblaste peut se faire au plus tôt en 11^{ème} semaine (+0)
- Le prélèvement implique une augmentation du risque de fausse couche inférieur à 0,5%

Le recours à un tel prélèvement est proposé :

- Si un KUB a montré que la probabilité de trisomie était supérieure à 1:50 ou si la clarté nucale mesure plus de 3,5 mm ou encore si un NIPT a montré une probabilité élevée de trisomie 13,18 ou 21
- Si une échographie indique une suspicion de malformation
- Si vous avez déjà accouché d'un enfant (ou avez été enceinte d'un fœtus) présentant des anomalies chromosomiques.
- S'il existe chez vous ou dans votre famille une prédisposition à certaines maladies héréditaires
- De manière exceptionnelle, si vous avez plus de 35 ans et ne voulez pas faire un KUB, mais souhaitez avoir un diagnostic prénatal concernant d'éventuelles anomalies chromosomiques

Échographie de routine

Une échographie de routine est proposée gratuitement à toutes les femmes enceintes du Västra Götaland. Cet examen doit avoir lieu entre les semaines 18 et 20 et est effectué dans le but de :

- Déterminer la durée de la grossesse et calculer la date de l'accouchement (si cela a déjà été établi par un TUL, aucun nouveau calcul n'est effectué).
- Voir combien de fœtus il y a dans l'utérus
- Examiner le fœtus pour détecter des malformations graves
- Évaluer la position du placenta

Certaines malformations sont faciles à voir à l'échographie et sont pratiquement toujours détectées (par exemple, un spina bifida grave). D'autres sont plus difficiles à détecter (par exemple, certaines insuffisances cardiaques). Toutes les anomalies ne peuvent pas être détectées par une échographie. Il arrive également, dans de très rares cas, que l'on ait l'impression qu'un fœtus a une malformation alors qu'il est en parfaite santé. Il y a aussi des évolutions dont la signification est difficile à évaluer. L'incertitude que cela implique peut alors être difficile à vivre pour les parents.

Si la femme enceinte désire connaître le sexe du fœtus, elle doit en faire part à la sage-femme au moment de l'échographie. Si celle-ci estime qu'il lui est possible de se prononcer avec un degré de certitude raisonnable, elle vous dira de quel sexe est l'enfant à venir.

Que se passe-t-il après les examens ?

Dans la grande majorité des cas, les examens donnent des résultats rassurants et le bébé naît en parfaite santé. S'ils indiquent au contraire que quelque chose diffère de ce à quoi on devrait s'attendre, un nouvel avis doit toujours être donné par un médecin. Des examens complémentaires peuvent être nécessaires. On peut par exemple vous demander si vous souhaitez faire une ponction amniotique ou une biopsie du trophoblaste. S'il s'avère que votre fœtus présente une anomalie chromosomique et/ou une autre malformation, vous recevrez des informations détaillées et vous aurez la possibilité de discuter de ce que cela peut impliquer. Aucune tierce partie n'a le droit d'interférer, ni de tenter d'influencer la décision de la femme enceinte. Cependant, il peut parfois être utile de parler avec plusieurs personnes qualifiées, comme par exemple un spécialiste en génétique, un pédiatre, un psychologue ou un conseiller psycho-social pour parvenir à la décision qui soit la meilleure pour vous. Il peut également être utile de consulter des sites d'information fiables en utilisant les liens qui vous sont proposés ci-dessous pour en savoir plus sur ce que signifie être parent d'un enfant atteint d'une déficience fonctionnelle.

Pour en savoir plus sur le diagnostic prénatal :

- Consultez les informations à ce sujet que votre hôpital met à votre disposition sur son site Internet.

Liens utiles :

<http://www.1177.se/Fakta-och-rad/Undersokningar/Fosterdiagnostik/>

<http://www.svenskadowndforeningen.se>

<http://www.nkkf.nu> (SNIF)

<http://www.agrenska.se>

<http://www.gensvar.se>

<https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/funktionshinder/>

<https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/>

<http://www.fub.se> (Association pour les enfants, adolescents et adultes atteints de troubles du développement)