

Détecter les anomalies du bébé au premier trimestre de la grossesse





CONTENU

1. L'échographie de la 12^e semaine (11-14 semaines)	04
2. Le DPNI : dépistage par une simple prise de sang chez la mère	06
➤ 2.1.Premier choix : DPNI spécifique ou extensif	08
» 2.1.1.DPNI spécifique	08
» 2.1.2.DPNI extensif	10
➤ 2.2.Deuxième choix : sexe	13
➤ 2.3.Troisième choix : dépistage anomalies des chromosomes sexuels	14
➤ 2.4.Le DPNI lors d'une grossesse multiple	17
3. Réflexions	19
➤ 3.1.Connaître ou pas le sexe et les anomalies des chromosomes sexuels	19
➤ 3.2.La décision après constatation d'une anomalie chez votre enfant	20
➤ 3.3.Limites du DPNI	22
4. Informations pratiques	24
➤ 4.1. Prise de sang	24
➤ 4.2. Remboursement DPNI	25
➤ 4.3. Communication des résultats	27

Chers parents

Nous souhaitons vous féliciter (vous et votre partenaire) pour votre grossesse. À l'heure qu'il est, vous êtes probablement enceinte de 6 à 11 semaines et avez peut-être des questions concernant la santé de votre bébé. Cette brochure donne un aperçu des différents examens au premier trimestre de votre grossesse.

La grande majorité des enfants qui naissent sont en excellente santé. Y a-t-il des maladies héréditaires ou congénitales dans votre famille proche ? Faites-en part à votre médecin dans les plus brefs délais, cela nous permettra d'analyser la pertinence de certains examens au cours de votre grossesse. Gardez toutefois à l'esprit qu'aucun examen ne peut garantir la santé de votre enfant, même si au niveau du dépistage des maladies, les sciences médicales sont très avancées.

À travers cette brochure, nous souhaitons vous informer au mieux des examens et possibilités que nous proposons. Que vous décidiez ou non d'y avoir recours, relève de votre libre arbitre. Nous sommes conscients que le contenu de cette brochure n'est pas une mince affaire. Réfléchir à certaines anomalies pourrait briser, le temps d'un instant, le nuage rose sur lequel vous naviguez. Il est pourtant important de connaître ces différentes options. Vous êtes libre dans vos choix et il en va de même pour ce que vous souhaitez / ne souhaitez pas savoir. Adressez-vous au gynécologue en cas de questions et entamez le dialogue ensemble.



Nous vous
souhaitons une très
belle grossesse !

Les gynécologues
de l'az groeninge
Courtrai

1. L'échographie de la 12^e semaine (11 - 14 semaines)

L'échographie de la 12^e semaine est une écho importante. En effet, à cette période, la constitution de votre enfant est complète :

- Un cœur qui bat
- Un crâne refermé
- Deux hémisphères cérébraux
- Un ventre fermé
- Quatre membres normaux
- Et dans les conditions normales, une clarté nucale de moins de 3 mm.



“

La clarté nucale est une petite couche d'humidité sous la peau de la nuque. Elle est présente chez chaque embryon, mais seulement entre les semaines 11 et 14. En règle générale, l'échographie nous permet de bien distinguer cette clarté nucale. Son épaisseur nous en dit davantage sur un risque accru d'anomalies chez le bébé.

Le risque que votre enfant présente une anomalie chromosomique est très faible, et si tel était le cas, le DPNI constitue un complément.

Si nous constatons toutefois des anomalies sur l'échographie de la 12^e semaine (y compris une clarté nucale supérieure à 3 mm), le DPNI perd tout son sens. Un examen approfondi s'impose alors, p. ex. une amniocentèse ou une choriocentèse.

“

Il est très important de respecter le bon ordre des choses : d'abord l'écho de la 12^e semaine et ensuite le DPNI.



En savoir plus sur les anomalies qui peuvent être observées sur l'échographie de la 12^e semaine et plus tard dans la grossesse sur l'échographie de la 20^e semaine ?

Scannez ce code QR

ou surfez sur azg.site/echo-baarmoeder



En savoir plus sur les échographies ultérieures et les examens tout au long de votre grossesse ?

Scannez ce code QR

ou surfez sur azg.site/prenatale-screening



2. Le DPNI : dépistage par une simple prise de sang chez la mère

Le DPNI, dépistage prénatal non invasif est une analyse de sang très fiable chez la femme enceinte qui sert à dépister la trisomie 21 (syndrome de Down), la trisomie 13 et la trisomie 18. Ces deux dernières formes sont plus rares et ne sont pas compatibles avec la vie. Le DPNI peut être effectué à partir de la 12^e semaine de grossesse, après l'échographie de la 12^e semaine.



Le DPNI peut uniquement être effectué après la signature d'un **consentement écrit** au verso du formulaire de demande. Sur ce formulaire de demande, vous devrez indiquer **trois choix** quant au test de DPNI. Afin d'être en mesure de judicieusement décider, il est de la plus grande importance de lire les informations qui figurent aux pages suivantes.

En signant ce consentement éclairé, vous déclarez avoir compris toutes les informations relatives au test de DPNI, et avoir pu poser toutes vos questions à votre gynécologue.

Que devez-vous savoir à propos du DPNI ?

Lors du DPNI, nous testons essentiellement le **matériel du placenta**. Ce matériel génétique est généralement identique à celui de votre bébé, mais parfois, il peut montrer quelques différences. C'est pourquoi un résultat DPNI anormal ne vous donne **aucune certitude** quant à la possible anomalie de votre bébé. Vous pourrez seulement en être certaine après une amniocentèse. Lors de cette pratique, il y a un faible risque de fausse-couche (0,5 % = 1 chance sur 200). Lorsqu'un résultat DPNI anormal est confirmé par amniocentèse, il est important d'être bien informée des possibles conséquences des anomalies constatées chez votre enfant.



En plus de l'échographie de la 12^e semaine et du DPNI, il existe d'autres examens qui permettent de détecter les anomalies chez l'enfant. L'échographie de la 20^e semaine est également très importante. En outre, un grand nombre d'anomalies n'est pas dû à une anomalie du matériel génétique et est donc indépistable par DPNI (et parfois également indépistable par échographie). Par exemple, le diabète, l'épilepsie, l'autisme, ...

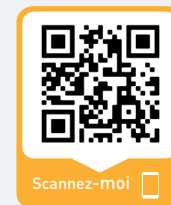
Plus d'infos sur l'amniocentèse ?

Scannez ce code QR
ou surfez sur
azg.site/vruchtwaterpunctie



Plus d'infos pratiques sur le DPNI ?

Scannez ce code QR
ou surfez sur azg.site/NIPT



2.1. PREMIER CHOIX : DPNI spécifique ou extensif

Sur le recto du formulaire de demande, vous devrez indiquer si vous choisissez un DPNI « **spécifique** » ou « **extensif** » (= étendu) .

ATTENTION : « extensif » ne signifie pas nécessairement mieux et « spécifique » ne signifie pas nécessairement que l'examen est limité. C'est un choix personnel que nous vous conseillons de prendre en fonction de la suite que vous donnerez aux résultats. Attention : le choix que vous faites ici ne pourra être modifié par la suite.

Pour vous aider dans ce choix, nous énumérons quelques caractéristiques des deux types de dépistage NIPT :



2.1.1. DPNI spécifique

Le DPNI « **spécifique** », également appelé « targeted NIPT » détecte les syndromes suivants

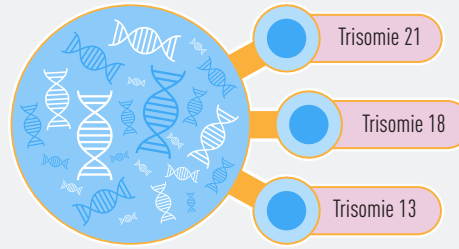
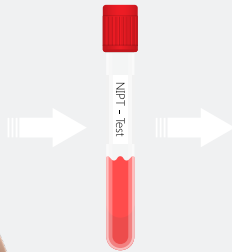


- **trisomie 21** (syndrome de Down)
- **trisomie 18** (syndrome d'Edwards)
- **trisomie 13** (syndrome de Patau)

Le syndrome de Down apparaît dans près d'1 grossesse sur 700. Les trisomies 13 et 18 sont beaucoup plus rares. Ces deux dernières maladies sont très graves et ne sont pas compatibles avec la vie.

La tableau ci-dessous donne une estimation approximative où l'amniocentèse confirmera les résultats du DPNI.





Le DPNI montre un risque accru en matière de :	L'amniocentèse confirmera le DPNI dans* :	Le DPNI a donné un faux résultat dans* :
Trisomie 21 (Syndrome de Down)	99 % des cas	1 % des cas
Trisomie 18	86 % des cas	14 % des cas
Trisomie 13	72 % des cas	28 % des cas

*Attention, ces pourcentages dépendent de la présence d'une certaine anomalie dans une certaine population et fluctuent avec l'âge (risque de confirmation augmente avec l'âge).



Plus d'infos sur les trisomies 21, 18 et 13 ?

Scannez ce code QR ou surfez sur azg.site/trisomie



2.1.2. DPNI extensif

Le DPNI « extensif » est la version plus « étendue » du DPNI. En Flandre, cette version est utilisée dans presque tous les laboratoires depuis 2018. Ce DPNI est en mesure de détecter les trisomies 21, 18 et 13, ainsi que des anomalies sur d'autres chromosomes (autres que les chromosomes 21, 18 et 13) :

- Il peut s'agir de petits morceaux de chromosomes faisant défaut, avec des conséquences potentiellement graves pour le bébé.
- Parfois, des anomalies dont nous ne connaissons pas encore tout le sens ou qui n'ont que peu d'importance pour le bébé sont toutefois détectées.
- En outre, nous constatons relativement souvent que les

anomalies détectées sont uniquement présentes dans le placenta et non dans l'enfant. Pour s'en assurer, une amniocentèse s'imposera. Nous savons par expérience que ces observations inquiètent fortement les futurs parents.

- Dans des rares cas (1 sur 5 000), le DPNI extensif est également à même de détecter une anomalie maligne (un cancer, par exemple) chez la mère.
- Dans 0,3 % (3 sur 1 000) des DPNI extensifs, une anomalie génétique chez la mère (dont elle n'a souvent pas conscience) est trouvée. S'il s'agit d'une anomalie bien connue, la mère en sera informée.



ATTENTION :
Si vous n'indiquez aucun choix sur le formulaire de demande (recto), un DPNI spécifique (targeted) sera réalisé.



SYNTHÈSE :

DPNI « spécifique » versus

DPNI « extensif »

	DPNI spécifique	DPNI extensif
POUR	Vous testez de manière très ciblée (trisomie 13, 18 et 21) et pouvez bien vous préparer à ce que vous ferrez ultérieurement avec le résultat.	Il y a une petite chance que, parallèlement aux trisomies 13, 18 et 21, vous détectiez encore une autre anomalie chromosomique qui pourrait avoir des conséquences sur votre enfant.
CONTRE	Il y a un faible risque que vous passiez à côté d'une autre anomalie chromosomique (potentiellement grave) chez votre bébé.	Il y a de fortes chances que le résultat DPNI anormal se présente uniquement dans le placenta et pas chez votre bébé. L'amniocentèse peut apporter une garantie, mais entraîne un faible risque de fausse couche de l'ordre de 0,5 % . Il n'est pas exclu que nous détections quelque chose dont le sens n'est pas encore bien connu, provoquant une certaine inquiétude ou angoisse.





2.2. DEUXIÈME CHOIX : sexe

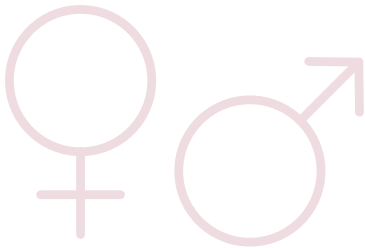
Le deuxième choix que vous devrez faire est celui de connaître ou non le sexe de votre bébé.
Ce choix doit être indiqué au verso du formulaire de demande.

ATTENTION :
si vous n'indiquez
aucun choix, le
sexe ne sera pas
déterminé lors du
DPNI.

Pour de nombreux couples, connaître très tôt le sexe du bébé par DPNI est un must. Pourtant, ceci n'est pas l'objectif du DPNI. C'est tout au plus amusant parce que vous le connaîtrez un peu plus tôt que par écho : le DPNI est généralement capable de déterminer le sexe de votre bébé aux alentours de la semaine 13 - 14, alors qu'avec une écho, il faut généralement attendre la semaine 16.

Soyez toutefois prudente, lorsque le DPNI détermine le sexe du bébé des erreurs ne sont pas exclues. Le sexe du bébé devra être confirmé par échographie, ce qui est généralement possible à la semaine 16 ou 20.

Si vous n'êtes pas sûre de vouloir connaître le sexe de votre enfant ou si vous préférez vous laisser surprendre, cochez non sur le formulaire. Si vous changez d'avis au cours de la grossesse, le gynécologue sera heureux de vous faire part du sexe de votre bébé par échographie. Avec l'écho, le risque de ne pas pouvoir vous éclairer à ce sujet est quasi nul.



2.3. TROISIÈME CHOIX : dépistage anomalies des chromosomes sexuels



Un troisième choix que vous devrez faire et celui de savoir si vous souhaitez être informée du risque accru d'une anomalie au niveau des chromosomes X ou Y. Vous devrez indiquer ce choix au verso du formulaire de demande.



Il s'agit surtout de :

- Filles avec Turner
- Filles avec Triple X
- Garçons avec Klinefelter

Le risque est de 1 sur 400, mais nous n'en avons pas la certitude exacte. Il existe également d'autres anomalies des chromosomes sexuels, X et Y.

ATTENTION : Si vous n'indiquez aucun choix, votre DPNI ne réalisera aucun dépistage d'anomalies des chromosomes sexuels.

Les filles atteintes de **Triple X** et garçons atteints de **Klinefelter** ont généralement une vie normale :

- Le Triple X n'est quasi jamais   diagnostiqué
- Généralement, les hommes atteints de Klinefelter sont infertiles ou moins fertiles

Les filles atteintes de **Turner** :

- Sont de petite taille
- Sont infertiles et n'ont pas leurs règles
- Ont un QI généralement normal





Si le DPNI présente un risque accru d'une anomalie des chromosomes sexuels, il ne constitue toutefois pas un diagnostic sûr. L'amniocentèse est la seule à pouvoir déterminer ce risque avec une certitude à 100 %. Le risque d'avoir un résultat faussement positif est significativement plus élevé que pour le syndrome de Down et est le plus élevé pour le syndrome de Turner.



Vous n'êtes absolument pas obligée de faire réaliser une amniocentèse. Si vous le souhaitez, vous pouvez également attendre jusqu'à ce que votre enfant soit né pour examiner le diagnostic. Ceci se fera par une prise de sang chez votre bébé. L'inquiétude à ce sujet n'est souvent pas négligeable.



Si le diagnostic d'une anomalie des chromosomes sexuels se confirme (lors de la grossesse ou de la naissance), vous serez amplement informée à ce sujet par un pédiatre spécialisé.



Parfois, une anomalie des chromosomes sexuels est soupçonnée pendant l'enfance ou l'adolescence. Votre pédiatre en parlera avec vous. Une prise de sang en vue de confirmer ce diagnostic peut être réalisée au cours de l'enfance ou de la puberté.



En savoir plus sur les syndromes de Turner, Triple X et Klinefelter ?

Scannez ce code QR ou surfez sur azg.site/geslachtschromosomale





Tout comme le syndrome de Down, Triple X et Klinefelter sont également des trisomies, impliquant que le risque d'avoir un enfant atteint de ces maladies augmente avec l'âge de la femme enceinte. Ceci n'est pas le cas pour le syndrome de Turner où l'âge ne joue aucun rôle.

Connaître ou pas une anomalie des chromosomes X et Y en deux mots :

POUR	Il peut être utile de savoir que votre enfant a une anomalie des chromosomes sexuels afin de pouvoir en tenir compte lors de l'éducation et du traitement médical de votre enfant.
CONTRE	Le fait de savoir peut constituer une source de stress, tant pendant la grossesse qu'au cours de la croissance de votre enfant. Les conséquences psychologiques, aussi bien pour les parents que pour l'enfant n'ont pas été suffisamment étudiées. L'expérience limitée que nous avons en la matière, nous apprend toutefois que les futurs parents sont très inquiets à ce sujet, ce qui peut provoquer des angoisses et de la panique.





2.4. Le DPNI lors d'une grossesse multiple

Le DPNI peut également être réalisé dans le cas d'une grossesse gémellaire. Si le résultat est anormal, une double amniocentèse est nécessaire afin de détecter chez quel bébé l'anomalie se présente. Le risque de fausse-couche s'élève à près de un pour cent.

Quelles décisions devez-vous prendre dans le cas d'un DPNI pour une grossesse gémellaire ?

- ✓ La première décision à prendre (DPNI spécifique ou extensif) reste la même.
- ✓ La deuxième décision à prendre (sexe) reste la même. Il n'y a que 2 résultats possibles :
 - » Nous ne trouvons pas de chromosome Y et il s'agit donc de deux fillettes
 - » Nous constatons la présence d'un chromosome Y et il a y donc au moins 1 garçon
- X La troisième décision, à savoir les maladies des chromosomes sexuels ne doit pas être prise. Lors d'une grossesse gémellaire il n'est pas possible d'évaluer le risque accru d'une maladie des chromosomes X et Y.



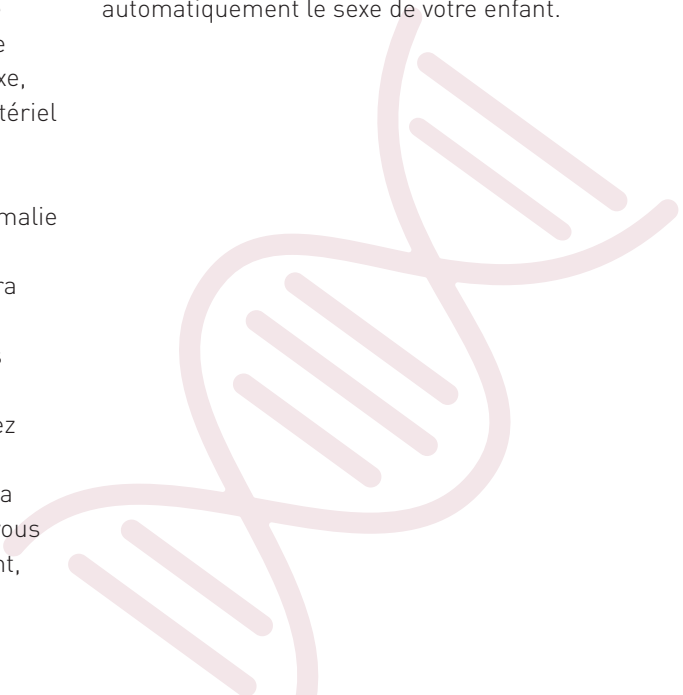
3. Réflexions

3.1. Connaître ou pas le sexe et les anomalies des chromosomes sexuels

Le sexe d'un enfant est déterminé par la présence du chromosome X et/ou Y. En règle générale, les filles ont deux chromosomes X alors que les garçons ont 1 chromosome X et 1 chromosome Y. S'il y a un risque accru d'anomalie des chromosomes sexuels, cela se reflètera généralement dans la détermination du sexe, parce qu'il s'agit ici d'un défaut ou d'un excès de matériel du chromosome X ou Y.

Si vous ne désirez pas connaître le risque d'une anomalie des chromosomes sexuels, nous respecterons bien entendu votre souhait. Le résultat DPNI anormal sera toutefois conservé à un emplacement sécurisé dans votre dossier médical. Cette information ne sera pas directement visible dans votre dossier médical (ni pour vos médecins traitants). Si plus tard, vous deviez toutefois changer d'avis et vous souhaiteriez quand-même connaître le risque accru, ce document pourra être consulté par votre gynécologue ou pédiatre. Si vous choisissez de ne pas connaître le sexe de votre enfant, mais voulez savoir s'il existe un risque accru d'une

anomalie des chromosomes X et Y, une détermination du sexe s'imposera. Si un risque accru est détecté, vous serez informée de l'anomalie et connaîtrez automatiquement le sexe de votre enfant.



3.2. La décision après constatation d'une anomalie chez votre enfant

Certains diagnostics posés chez votre enfant peuvent s'avérer utiles lors de l'éducation, mais ils peuvent également briser le nuage rose sur lequel vous naviguez actuellement. Il se pourrait que vous n'êtes absolument pas heureuse avec les informations obtenues et qu'à posteriori, vous auriez préféré ne pas les connaître. C'est pourquoi il est très important de bien réfléchir à ces trois choix (décrits aux pages 8 - 16). D'autre part, il est possible que la portée d'un résultat soit tellement grave, tant pour l'enfant que pour vous, que vous décidiez d'interrompre la grossesse.



“



Chaque prestataire de soins (médecin, sage-femme) a le droit de refuser de réaliser une interruption de grossesse si celle-ci n'est pas compatible avec son point de vue éthique. Dans ce cas, le prestataire est dans l'obligation de vous rediriger vers un centre où cette interruption pourra avoir lieu.

Vous souhaitez interrompre votre grossesse :



S'il s'agit d'une anomalie non compatible avec la vie, telle que la trisomie 13 et la trisomie 18, il est possible d'interrompre votre grossesse.



Pour toutes les autres anomalies, les gynécologues, pédiatres et généticiens devront d'abord se réunir à la concertation multidisciplinaire qui se tient toutes les semaines.

- » Si la concertation multidisciplinaire marque son accord, votre gynécologue pourra vous accompagner.
- » Si la concertation multidisciplinaire marque son désaccord, vous serez redirigée sans aucune obligation vers un autre centre.



Les anomalies des chromosomes sexuels en particulier :

- » Il n'est pas possible d'interrompre une grossesse dans le cas d'un Triple X ou du syndrome de Klinefelter dans notre hôpital.
- » Dans le cas du syndrome de Turner, des anomalies échographiques sont parfois présentes. Dans ce cas aussi, les gynécologues, pédiatres et généticiens de notre équipe multidisciplinaire se concerteront.

3.3. Limites du DPNI

Exceptionnellement, le DPNI peut présenter un résultat non concluant, entre autres dans les cas suivants :

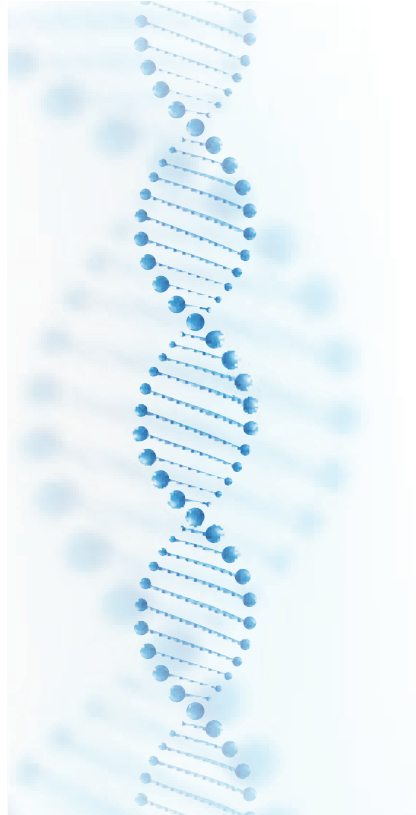
- » Lorsque la femme est en surpoids (IMC > 30)
- » Lors d'un effort physique dans l'heure qui précède la prise de sang
- » Lorsque la femme présente certaines maladies auto-immunes
- » Lors de la prise de certains médicaments anticoagulants

Dans ces cas, le rapportage des résultats DPNI peut durer plus longtemps que la normale car des tests supplémentaires sont requis. Une nouvelle prise de sang peut également s'avérer nécessaire.



Afin de pouvoir réaliser correctement le DPNI, aucun traitement s'appuyant sur une transfusion de sang, thérapie par cellules souches, transplantation d'organe, radiothérapie ou immunothérapie ne peut avoir eu lieu au cours des trois derniers mois.

À l'avenir, le DPNI sera probablement en mesure de dépister de plus en plus d'anomalies. Vous devez être consciente que le DPNI que vous faites réaliser aujourd'hui n'est pas seulement limité à vos choix, mais également aux connaissances actuelles de la génétique médicale.



Aucun test n'est à même de tout détecter ; certaines anomalies chromosomiques ou génétiques ne peuvent pas être dépistées par le DPNI.

4. Infos pratiques

4.1. Prise de sang

La prise de sang en vue d'effectuer un DPNI se fait à l'hôpital :

- Vous ne devez pas fixer de rendez-vous.
- Vous ne devez pas être à jeun.
- Évitez tout effort physique dans l'heure qui précède la prise de sang.
- Apportez le formulaire de demande et le consentement éclairé signé, mentionnant vos choix (cochés). Dans le cas contraire, la prise de sang ne pourra pas avoir lieu.



Nom	Lieu	En semaine	Samedi
AZ GROENINGE	President Kennedylaan 4, 8500 Courtrai - route B010	de 7h00 à 21h00 Inscription jusqu'à 20h45	de 8h00 à 12h00 Inscription jusqu'à 11h45

4.2. Remboursement DPNI

➤ À partir de la 12^e semaine de grossesse, le DPNI est remboursé. Le ticket modérateur (quote-part personnel) pour le DPNI s'élève à 8,68 euros.



➤ Si vous n'êtes pas affiliée à une mutualité belge, le prix du DPNI s'élève à 260 euros.





09:59



CoZo



Mijn CoZo
U bent aangelegd



Therapeutische relaties
Wie kan uw persoonlijke
resultaten opvragen?



Resultaten
Inzage in vrijgegeven onderzoeksresultaten



Afspraken
Bekijk & beheer uw consultaties



Dossierfogging
Wanneer werd uw dossier giconsulteerd?

4.3. Communication des résultats

Résultat DPNI normal

- Un résultat DPNI normal sera décrit dans le rapport DPNI comme « faible risque ».
- Le résultat DPNI sera envoyé par courrier postal à votre domicile. Cela dure environ 10 jours ouvrables. L'envoi des résultats par e-mail n'est pas autorisé par la législation relative à la protection de la vie privée.
- Vous pouvez également consulter les résultats sur CoZO (via site Web www.cozo.be ou via l'appli CoZo). Vous trouverez les résultats dans votre dossier personnel. Vous obtiendrez les résultats un peu plus rapidement que par voie postale.



Résultat DPNI anormal

- Un résultat DPNI anormal sera décrit dans le rapport DPNI comme « risque élevé ».
- Si le résultat DPNI est anormal, le gynécologue vous avertira par téléphone. Dans ce cas, vous ne recevrez pas de courrier à la maison. Le résultat ne sera pas non plus publié sur CoZo avant que le gynécologue ne vous ait informée.



Cette brochure a été imprimée sur maxioff-set. Du papier originaire de forêts gérées de manière durable.



az Glorieux Ronse, az Groeninge Kortrijk, az Maria Middelares Gent, O.L.V. van Lourdes Ziekenhuis Waregem, az Sint-Elisabeth Zottegem, Sint-Jozefskliniek Izegem et az Sint-Vincentius Deinze ont créé cette brochure avec le plus grand soin. Cette brochure est à titre indicatif et ne remplace pas la consultation chez le médecin. Les médecins et collaborateurs des hôpitaux ci-dessus ne sont pas responsables d'éventuelles erreurs ou inexactitudes dans cette brochure.

octobre 2023 - doc. 61817