



# DPNI / NIPT-PLUZ : Dépistage Prénatal Non Invasif

## Information destinée aux patients

### QU'EST-CE QUE LA TRISOMIE 21 (SYNDROME DE DOWN)?

Un bébé atteint de trisomie 21 – également connue comme le syndrome de Down – a trois copies du chromosome 21 au lieu de deux. La caractéristique principale de la trisomie 21 est la déficience intellectuelle. Des malformations congénitales du cœur ou d'autres anomalies physiques sont parfois associées à la trisomie 21 et 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.

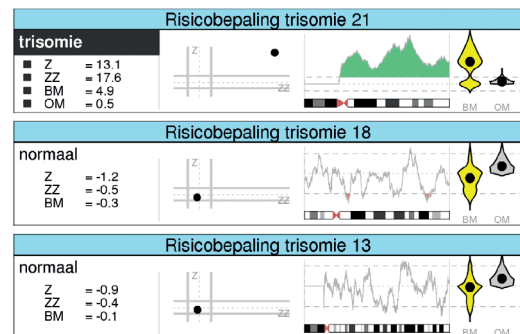
Avec la trisomie 21, la trisomie 18 (syndrome d'Edwards) et la trisomie 13 (syndrome de Patau) sont des anomalies chromosomiques viables. Par conséquent, pour les femmes enceintes qui n'ont pas déjà eu de test combiné dans leur grossesse actuelle, le **DPNI** (Dépistage Prénatal Non Invasif) peut être effectué pour évaluer le risque d'avoir un enfant atteint de trisomie 21, 18 ou 13.

### QU'EST-CE QUE LE DPNI (DÉPISTAGE PRÉNATAL NON INVASIF)?

Pendant la grossesse, de l'ADN du bébé circule dans le sang de la mère. Pour effectuer le DPNI, il ne faut qu'une **prise de sang** chez la femme enceinte pour détecter la présence d'une trisomie 21, 18 ou 13 chez le bébé, ainsi que le sexe du bébé. En général, le DPNI est réalisé après la douzième semaine de grossesse car il y a alors assez d'ADN du bébé présent dans le sang maternel.

Avec le **DPNI / NIPT-PLUZ tous** les chromosomes sont vérifiés. Ce test est effectué dans tous les centres génétiques reconnus en Belgique et y compris l'UZ Leuven. Par conséquent

dans de rares cas d'autres anomalies chromosomiques peuvent également être trouvées, par exemple une trisomie d'un chromosome autre que les chromosomes 13, 18 ou 21 ou une anomalie pouvant présenter un risque pour la santé de la mère et / ou pour son bébé. Le Comité Consultatif de Bioéthique de Belgique recommande de communiquer aussi ces anomalies à la femme enceinte (Avis n° 66).



Le DPNI réalisé dans le Centre de Génétique Humaine à UZ Leuven est un test optimisé et validé en interne, avec des publications scientifiques à l'appui. Le laboratoire a été accrédité à cet effet conformément à la norme de qualité ISO 15189 via BELAC (215-MED).

En tant que centre de génétique, nous offrons également une expertise multidisciplinaire qui garantit une interprétation et un suivi correct du DPNI conformément aux directives nationales de la Société Belge de Génétique Humaine et à l'avis du Comité Consultatif de Bioéthique de Belgique.

Le DPNI **ne peut détecter** :

- Le mosaïsme des trisomies 21, 18 ou 13 (seulement une fraction des cellules a une trisomie)
- Des anomalies de petite taille (micro-délétions ou micro-duplications)
- Des anomalies monogéniques (comme la mucoviscidose ou le syndrome de l’X fragile)
- Des anomalies numériques des chromosomes sexuels (comme le syndrome de Turner ou le syndrome de Klinefelter)

Le DPNI **n’est pas le test approprié** :

- En cas d’anomalies échographiques du bébé (y compris l’épaisseur de la clarté nucale >3,5 mm).
- Si la mère a subi une thérapie par cellules souches ou une transplantation d’organe.

## QUELS SONT LES RÉSULTATS POSSIBLES DU DPNI?

1. Le résultat du DPNI est **normal**. Cela signifie que le test n’a pas mis en évidence la présence d’une trisomie 21, 18 ou 13 chez le bébé. Le DPNI a une sensibilité de détection sans précédent avoisinant les 100 pour cent de détection de la trisomie 21, 18 et 13. Le DPNI est donc beaucoup plus fiable que le test combiné. Néanmoins, c’est un test de dépistage (et non pas un test de diagnostic). Par conséquent, un résultat normal ne peut exclure la possibilité d’une trisomie 21, 18 ou 13 à 100 pour cent.
2. Le résultat du DPNI est **anormal**. Lorsque le DPNI indique un nombre anormal de chromosomes 21, 18 ou 13, ce résultat doit toujours être confirmé par un diagnostic prénatal invasif (de préférence par une amniocentèse). En réalisant cette analyse, l’ADN du bébé est directement analysé, et le statut du bébé pour la trisomie 21, 18 ou 13 sera établi avec certitude.  
Si le DPNI a mis en évidence une autre anomalie chromosomique cliniquement significative, le Centre de Génétique Humaine ou votre gynécologue vous contactera et vous offrira les soins multidisciplinaires nécessaires.
3. Le DPNI est **non conclusif** : dans de rares cas le résultat du DPNI ne peut exclure ni confirmer la présence d’une trisomie 21, 18 ou 13. Un bon suivi est recommandé, soit par une nouvelle analyse sur la base d’un deuxième prélèvement, soit par un test invasif (une amniocentèse) après une échographie supplémentaire.
4. Exceptionnellement, le DPNI **échoue**. Si c’est à cause d’une raison technique, le test peut être répété une fois gratuitement sur la base d’un deuxième prélèvement. Alternativement, vous pouvez opter pour un autre test.

Vous pouvez consulter les résultats dans votre dossier médical électronique via la plateforme ‘mynexuzhealth’ ([www.mynexuzhealth.be](http://www.mynexuzhealth.be)). Votre médecin ou le centre de génétique humaine vous informera en cas d’un résultat anormal.

N’hésitez pas à contacter votre médecin ou le centre de génétique humaine de votre choix si vous avez des questions après avoir lu ces informations.

Pour plus d’information sur le DPNI / NIPT-PLUZ ainsi que sur le coût du test, vous pouvez consulter notre site [www.uzleuven.be/fr/nipt](http://www.uzleuven.be/fr/nipt).