



Guide complet des tests prénataux

Avec la découverte de nouveaux marqueurs et de nouvelles technologies, les tests prénataux offerts sur le marché ont évolué considérablement. On peut parfois se sentir dépassé lorsqu'on se retrouve face à tous ces choix. Ce guide offre une description des différents tests prénataux offerts au Canada. Son objectif est de vous aider à comprendre ces tests et à prendre la meilleure décision concernant vos soins de santé et ceux de votre famille.



Dépistage prénatal: un choix éclairé

Le dépistage prénatal est utilisé pour évaluer le risque (élevé ou faible) de votre futur bébé d'être atteint de certaines anomalies chromosomiques, telles que le syndrome de Down. Actuellement, la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) recommande que chaque femme soit informée et se voit offrir l'option du dépistage prénatal. Ceci dit, la décision de faire un test de dépistage prénatal est très personnelle. Certaines personnes ont recours à ces tests pour se rassurer lorsque le risque est faible ou pour prendre des décisions éclairées concernant la suite de leur grossesse si une anomalie chromosomique ou une maladie génétique est confirmée. D'autres peuvent utiliser cette information pour se préparer à la naissance d'un enfant ayant des besoins particuliers, et rassembler tous les renseignements et les ressources disponibles. Certains couples choisissent aussi de ne procéder à aucun test de dépistage.

Tests de dépistage prénatal

Les tests de dépistage prénatal fournissent une évaluation du risque du fœtus d'être atteint de certaines maladies, telles que la trisomie 21 et la trisomie 18. Un test de dépistage peut indiquer si le risque d'une certaine maladie est élevé ou faible. Il ne peut cependant indiquer avec certitude si le bébé a ou non cette maladie. Comme ces tests se font par échographie et/ou par prélèvement sanguin, ils sont sans danger pour la grossesse. Certains tests de dépistage prénatal fournissent également une évaluation du risque pour les anomalies du tube neural, telles que le *spina bifida*. Les résultats sont classés comme suit : risque faible (dépistage négatif) ou risque élevé (dépistage positif). Il existe deux types de dépistage prénatal : conventionnel et dépistage prénatal non invasif (DPNI).



Dépistage conventionnel

Les tests de dépistage conventionnel sont basés sur la combinaison de différents facteurs : âge maternel, marqueurs sanguins et marqueurs échographiques.

Âge maternel

C'est un fait reconnu que le risque de certaines anomalies chromosomiques augmente un petit peu chaque année avec l'âge chez la femme. L'âge maternel est pris en compte dans le calcul du risque lorsqu'on effectue les tests de dépistage prénatal.

Marqueurs sanguins

Le dosage de certaines protéines et hormones, que nous appelons marqueurs sanguins, peut aussi aider à l'évaluation du risque d'anomalies chromosomiques. Ces marqueurs sanguins sont produits par le fœtus et le placenta et sont retrouvés en petites quantités dans le sang maternel. Le niveau de ces marqueurs peut être évalué durant le premier et/ou le second trimestre. Le moment où le prélèvement sanguin est effectué est très important.

Marqueurs échographiques

Les marqueurs échographiques sont des mesures et des signes qui peuvent être évalués durant les échographies du premier et du second trimestre. Les marqueurs ne sont pas des malformations, mais des indices qui peuvent aider à estimer le risque des anomalies chromosomiques et de certaines maladies génétiques. Durant l'échographie du premier trimestre, la mesure de la clarté nucale et l'examen de l'os nasal peuvent être utilisés dans le calcul de risque pour les trisomies. Durant l'échographie du second trimestre, on examine d'autres marqueurs. Ainsi, si des marqueurs sont visualisés, cette information est utilisée en lien avec les résultats de votre test de dépistage prénatal pour fournir une évaluation du risque personnalisée. Il existe plusieurs tests de dépistage prénatal offerts sur le marché. Les marqueurs inclus et le moment du prélèvement sanguin peuvent varier selon le test. Vous trouverez ci-dessous un récapitulatif de ces différents tests de dépistage, ainsi que leurs avantages et leurs limites.



Dépistage du premier trimestre

Comme son nom l'indique, le dépistage du premier trimestre combine les marqueurs sanguins et échographiques du premier trimestre à l'âge maternel. Ce test est généralement effectué entre 11 semaines 1 jour et 13 semaines 6 jours. Les résultats de ce test de dépistage sont disponibles durant le premier trimestre et les femmes dont le risque est élevé peuvent ensuite être orientées, à un stade précoce de la grossesse, vers le DPNI ou le diagnostic prénatal.

Dépistage prénatal intégré (DPI)

Le dépistage prénatal intégré est la combinaison de l'âge maternel avec le dosage des marqueurs sanguins du premier trimestre et l'échographie de la clarté nucale réalisés entre 11 semaines 1 jour et 13 semaines 6 jours, ainsi que le dosage des marqueurs sanguins du second trimestre réalisé entre 15 et 22 semaines de gestation. Il est très important de faire les deux prélèvements sanguins dans les intervalles de temps appropriés. Comme ce test comprend tous les marqueurs possibles pour un test de dépistage conventionnel, son taux de détection est élevé et son taux de faux positifs est le plus faible de tous les tests de dépistage conventionnel. Cependant, les résultats ne sont disponibles qu'au cours du second trimestre, ce qui peut retarder l'orientation de la patiente vers d'autres tests, si nécessaire.



Dépistage sérique maternel intégré

Dans certains centres canadiens, et dans certaines zones rurales éloignées des grands centres, l'échographie de la clarté nucale n'est pas disponible de façon universelle. Si c'est le cas, le dépistage sérique maternel intégré peut être effectué en utilisant les marqueurs sanguins du premier et du second trimestre. Les résultats sont similaires à ceux obtenus avec le DPI, mais présente une légère diminution du taux de détection et une augmentation du taux de faux positifs.

Dépistage séquentiel

Le dépistage séquentiel est réalisé en deux étapes. Il débute par un dépistage du 1^{er} trimestre incluant l'âge maternel ainsi que les marqueurs sériques et échographiques du 1^{er} trimestre. Une évaluation du risque est réalisée après cette étape et les femmes enceintes ayant un risque élevé seront référées au DPNI ou au diagnostic prénatal. Les femmes enceintes ayant un risque faible après la première étape se verront offrir l'analyse des marqueurs sériques du 2^e trimestre et le risque sera recalculé en incluant ces nouvelles informations. L'avantage de ce test est d'offrir un suivi plus rapide pour les femmes présentant un risque élevé.

Dépistage du second trimestre

Le dépistage du second trimestre comprend l'âge maternel et les marqueurs sanguins du second trimestre. Bien que le taux de détection soit plus faible et que le taux de faux positifs soit plus élevé qu'avec les autres tests de dépistage, il peut être utilisé pour les femmes enceintes dont l'âge gestationnel est trop avancé pour les tests de dépistage du premier trimestre.



Dépistage prénatal non invasif

Le dépistage prénatal non invasif ou DPNI a été développé durant la dernière décennie et est maintenant offert sur le marché canadien. Ce sont des tests extrêmement précis qui permettent de dépister les anomalies chromosomiques les plus fréquentes, dont le syndrome de Down, la trisomie 18 et la trisomie 13. Le DPNI détecte, dans le sang de la mère, de petits fragments de chromosomes provenant du placenta (appelé ADN acellulaire), pour déterminer s'il y a des chromosomes 21, 18 ou 13 supplémentaires. Ce type de test peut être effectué plus tôt que le dépistage conventionnel, dès la 10^e semaine de grossesse, et nécessite une seule prise de sang. Ces tests sont aussi plus précis que le dépistage conventionnel. Le DPNI peut atteindre un taux de détection supérieur à 99 % et un taux très faible de faux positifs pour le syndrome de Down. Cela signifie que très peu de femmes recevront un résultat positif pour une grossesse non atteinte, et que très peu de grossesses atteintes du syndrome de Down ne seront pas décelées. Malgré son haut degré d'exactitude, tous les résultats de DPNI indiquant un risque élevé doivent être confirmés par un test diagnostique, tel que l'amniocentèse.

Dépistage prénatal et interprétation des résultats

Qu'il s'agisse du dépistage conventionnel ou du DPNI, ces tests sont utilisés pour fournir une évaluation personnalisée du risque de certaines maladies. Il est important de garder à l'esprit que les résultats d'un dépistage prénatal fournissent une probabilité et que ces tests, bien que sans danger pour la grossesse, ne peuvent indiquer avec certitude si le fœtus est ou non atteint d'une anomalie chromosomique.

Résultats possibles du dépistage

Un résultat indiquant un risque faible signifie que le risque pour votre bébé de naître avec une anomalie chromosomique est petit, mais il peut y avoir une anomalie chromosomique qui n'ait pas été décelée.

Un résultat indiquant un risque élevé signifie que le risque pour votre bébé de naître avec une anomalie chromosomique est élevé, mais il peut y avoir indication d'un risque élevé sans qu'il y ait une anomalie chromosomique. C'est pourquoi il est nécessaire d'effectuer d'autres tests pour confirmer le diagnostic.

Tests de dépistage par échographie

L'utilisation de l'échographie fait aussi partie des soins de santé prénataux. Au Canada, l'échographie du second trimestre est recommandée à toutes les femmes enceintes. Cependant, d'autres échographies peuvent aussi être offertes, selon le système provincial de soins de santé et les facteurs de risque de la mère. Voici un récapitulatif des différentes échographies et des renseignements qu'elles peuvent fournir.

L'échographie de datation

On procède généralement à une échographie de datation durant le premier trimestre, entre 7 et 9 semaines de grossesse, et son objectif premier est de dater précisément la grossesse et de déterminer le nombre de fœtus. Selon l'âge gestationnel, le battement du cœur du fœtus peut être entendu durant cette échographie.

Échographie du premier trimestre

Une échographie du premier trimestre peut être effectuée entre 11 et 13 semaines et 6 jours. Durant cette échographie, on évalue la croissance et le développement du fœtus, ainsi que l'âge gestationnel. La mesure de la clarté nucale est aussi possible à ce stade de la grossesse et peut être inclus dans le calcul de risque pour les tests de dépistage prénatal intégré et du premier trimestre. La clarté nucale est la mesure du fluide derrière le cou du fœtus, prise durant l'échographie. Bien qu'il soit normal d'avoir une certaine quantité de fluide, si la mesure est augmentée, cela peut indiquer un risque plus élevé de certaines anomalies chromosomiques ou de certaines maladies.

La présence ou l'absence de l'os nasal est un autre marqueur échographique qui peut être inclus dans l'évaluation du risque lors des tests de dépistage prénatal. L'absence de l'os nasal à ce stade de la grossesse est associée à un risque plus élevé de syndrome de Down. Parfois, la mesure ne peut être prise en raison de la position du fœtus. De plus, une échographie du premier trimestre peut aussi déceler d'autres malformations ou maladies rares qui ne peuvent être dépistées par des tests de dépistage conventionnel.

Échographie du second trimestre

L'échographie du second trimestre est celle qui est offerte le plus couramment au Canada. À ce stade de la grossesse, les organes du fœtus sont déjà bien développés. L'échographiste évaluera les différents organes pour s'assurer qu'ils se développent normalement. La mesure de la tête, du ventre, des bras et des jambes seront prises. On s'assurera également qu'il n'y a ni trop peu, ni trop de fluide amniotique autour du fœtus. C'est aussi l'occasion d'une autre évaluation pour les anomalies chromosomiques, car d'autres signes ou marqueurs peuvent être vus à ce stade. Si aucun marqueur n'est vu, votre médecin examinera cette information en lien avec les résultats de votre dépistage prénatal et jugera si d'autres tests sont recommandés. C'est généralement durant cette échographie que l'on peut connaître le sexe du bébé.

Échographie du troisième trimestre

L'échographie du troisième trimestre peut être offerte à certaines femmes. Cette échographie est utilisée pour déterminer la position du bébé et du placenta, ainsi que pour mesurer la quantité de fluide amniotique. Durant cette échographie, on peut aussi estimer le poids du bébé.





Tests diagnostiques

Des tests diagnostiques prénataux peuvent aussi être offerts lorsque le risque de maladie génétique est plus élevé. Ces tests peuvent indiquer avec certitude s'il y a une maladie génétique, mais une technique invasive est nécessaire, ce qui entraîne un risque de fausse couche. C'est pourquoi ces tests ne sont habituellement offerts qu'aux femmes enceintes présentant un risque de maladie génétique plus élevé en raison d'un âge maternel avancé, d'antécédents de grossesses, d'un résultat de dépistage prénatal indiquant un risque élevé ou de résultats d'échographie suggérant une maladie chromosomique. Un couple que l'on sait porteur d'une maladie génétique peut aussi se voir offrir un diagnostic prénatal.

Amniocentèse

L'amniocentèse est une procédure invasive permettant la réalisation d'un test diagnostique, ce qui signifie qu'il peut indiquer avec un haut degré d'exactitude si le fœtus est ou non atteint d'une anomalie chromosomique. L'amniocentèse est la procédure diagnostique la plus couramment offerte. Elle peut être effectuée après 15 semaines de grossesse. Guidé par échographie, un médecin insère une aiguille dans l'abdomen de la mère pour extraire une petite quantité de liquide amniotique. Des cellules du fœtus sont présentes dans le liquide amniotique et ces cellules contiennent des chromosomes provenant du fœtus. Les résultats préliminaires pour les chromosomes 21, 13, 18, X et Y sont généralement disponibles en l'espace de deux ou trois jours. Les résultats complets sont disponibles en l'espace de deux ou trois semaines. L'amniocentèse est exacte dans plus de 99 % des cas et peut déceler les anomalies de nombre des chromosomes, ainsi que d'autres anomalies chromosomiques rares. L'amniocentèse est une procédure invasive comportant un risque de fausse couche survenant dans une proportion de 1 sur 200 (0,5 %).

Biopsie des villosités choriales

La biopsie des villosités choriales est une autre procédure invasive permettant la réalisation d'un test diagnostique, offert entre 10 et 13 semaines de grossesse. Elle est effectuée en guidant soit une aiguille fine à travers l'abdomen de la mère, soit une sonde à travers le col de l'utérus. Lors de la procédure, un petit extrait de placenta est prélevé, au lieu du liquide amniotique, pour analyser les chromosomes. L'exactitude de cette technique est aussi extrêmement élevée et les résultats préliminaires pour la plupart des anomalies chromosomiques sont généralement disponibles en l'espace de deux ou trois jours. Les résultats complets peuvent prendre jusqu'à 3 semaines. Cependant, il existe un risque de 2 à 3 % de ne pas obtenir un résultat informatif. Cela est dû au fait que des anomalies chromosomiques peuvent être présentes dans le placenta, mais pas dans le fœtus. Par conséquent, l'exactitude de la biopsie des villosités choriales est légèrement inférieure à celle de l'amniocentèse (environ 98 %) et il peut être nécessaire, dans certains cas, de poursuivre avec une amniocentèse. De plus, bien que cette technique fournisse un résultat de façon plus précoce, elle comporte un risque de fausse couche plus élevé, de l'ordre de 1 sur 100, ou 1 %.



Tests de porteurs de maladies spécifiques

Des tests de porteurs pour certaines conditions génétiques peuvent aussi être offerts à certains couples. Lorsqu'ils prévoient avoir des enfants, certains couples peuvent se voir offrir ces tests en raison de leur ethnicité ou de leurs antécédents familiaux. La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada recommande actuellement ce type de tests pour tous les couples en cours de grossesse ou qui en prévoient une. Si les deux conjoints se révèlent porteurs d'une même condition génétique, le diagnostic prénatal pour cette maladie peut aussi être offert à ce couple.



Obtenez les renseignements dont vous avez besoin grâce au test prénatal Harmony^{MC} de Dynacare

Lorsque vous êtes enceinte, votre sang contient des fragments de l'ADN de votre fœtus. Dynacare offre maintenant le test prénatal Harmony^{MC}. Ce test utilise une technologie permettant l'analyse de cet ADN dans un échantillon de votre sang pour déterminer le risque de trisomie 21 (syndrome de Down), de trisomie 18 (syndrome d'Edwards) et de trisomie 13 (syndrome de Patau).

Le test prénatal Harmony^{MC}, qui est un test de dépistage prénatal non invasif (DPNI), est d'une très grande exactitude et s'adresse à toutes les femmes, peu importe leur âge ou leur niveau de risque, y compris les femmes ayant une grossesse gémellaire et une grossesse issue d'une fécondation *in vitro* (FIV). Il peut être effectué dès 10 semaines de grossesse et les résultats sont disponibles en l'espace de 10 jours ouvrables.

Contactez votre médecin aujourd'hui pour en savoir plus sur le test prénatal Harmony^{MC}.