



# Fiche d'information

---

Date :

7 juillet 2015

---

## Dépistage prénatal de la trisomie

### Contexte

En Suisse, les femmes enceintes bénéficient depuis longtemps déjà d'un dépistage prénatal des trisomies 21, 18 et 13 (anomalies chromosomiques), appelé test du premier trimestre (TPT). Ce test comprend trois volets – calcul du risque de trisomie à partir de facteurs ayant une incidence sur la grossesse (âge de la mère notamment), mesure par échographie de la clarté nucale et analyse de deux marqueurs biochimiques (*pregnancy-associated plasma protein-A* [PAPP-A], fraction libre  $\beta$  de la gonadotrophine chorionique humaine [ $\beta$ -HCG libre]). Le TPT permet de déterminer chez le fœtus le risque de trisomie 21, 18 ou 13.

Récemment encore, en cas de risque accru de trisomie, il n'y avait pas d'alternative à une amniocentèse (ponction du liquide amniotique) ou à un prélèvement des villosités choriales (biopsie placentaire) pour poser un diagnostic de certitude. Or il s'agit de tests invasifs, susceptibles de provoquer une fausse couche dans un pourcent des cas.

Le test prénatal non invasif (TPNI) est disponible depuis peu sur le marché suisse. Concrètement, il s'agit d'une analyse de laboratoire qui étudie le génome fœtal (ADN) présent dans le sang maternel. Ce test, nécessitant une prise de sang chez la femme enceinte à partir de la douzième semaine de grossesse, ne comporte aucun risque pour le fœtus. A l'instar du TPT, le TPNI est un test de dépistage ; autrement dit, si son résultat est positif ou ambigu, il importe de le confirmer ou de l'infirmer par une des méthodes invasives susmentionnées, sachant que le TPNI donne parfois des résultats faussement positifs.

L'intégration du TPNI dans le schéma de dépistage prénatal a pour effet d'améliorer la qualité du diagnostic prénatal des trisomies 21, 18 ou 13. Par ailleurs, il rend superflus une partie des tests invasifs, et donc réduit le nombre de fausses couches.

Les coûts de l'amniocentèse ainsi que du prélèvement de villosités choriales sont déjà remboursés par l'assurance obligatoire des soins (AOS ; assurance de base). Le Département fédéral de l'intérieur (DFI) a décidé que dès le 15 juillet 2015, l'AOS prendrait également en charge les coûts du TPT et – en cas de risque accru de trisomie 21, 18 ou 13 – ceux du TPNI.

#### Informations complémentaires :

Office fédéral de la santé publique, division Communication et campagnes, section Communication, [media@bag.admin.ch](mailto:media@bag.admin.ch)  
[www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch)  
Cette publication existe également en allemand et en italien.

## Etapes du dépistage prénatal des trisomies 21, 18 ou 13

La prise en charge conditionnelle par l'AOS du TPNI nécessite d'adapter le schéma du dépistage prénatal des trisomies 21, 18 et 13.

### Test du premier trimestre (TPT)

Entre la sixième et la dixième semaine de grossesse, les femmes reçoivent de leur gynécologue des informations et des conseils sur les possibilités de dépistage des trisomies 21, 18 et 13, avec leurs conséquences respectives. A leur demande, un prélèvement de sang sera effectué durant la dixième semaine, afin d'analyser les marqueurs biologiques correspondants, soit la *pregnancy-associated plasma protein-A* (PAPP-A) et la fraction libre  $\beta$  de la gonadotrophine chorionique humaine ( $\beta$ -HCG libre).

Une échographie est réalisée entre la douzième et la quatorzième semaine de grossesse. Elle sert à déterminer l'âge (âge gestationnel) et le nombre de fœtus, à mesurer la clarté nucale ainsi qu'à détecter des signes de malformations.

Si l'échographie révèle des malformations, laisse soupçonner des anomalies chromosomiques ou indique une clarté nucale anormale, il s'agit d'une grossesse à risque (du point de vue des anomalies génétiques). Dans ces cas, de même qu'en cas de grossesse multiple, il conviendra de faire appel à un spécialiste en médecine fœto-maternelle pour déterminer la méthode de diagnostic la plus indiquée.

Si par contre l'échographie ne révèle aucune anomalie et que, sur la base du TPT, le risque de trisomie 21, 18 ou 13 est inférieur à 1:1000, il n'y a pas lieu de réaliser d'autres examens en dehors des contrôles de routine prévus pendant la grossesse.

### Test prénatal non invasif (TPNI)

Si, bien que l'échographie n'ait révélé aucune anomalie, le risque de trisomie 21, 18 ou 13 déterminé par le TPT est égal ou supérieur à 1:1000, les femmes enceintes se voient proposer un TPNI.

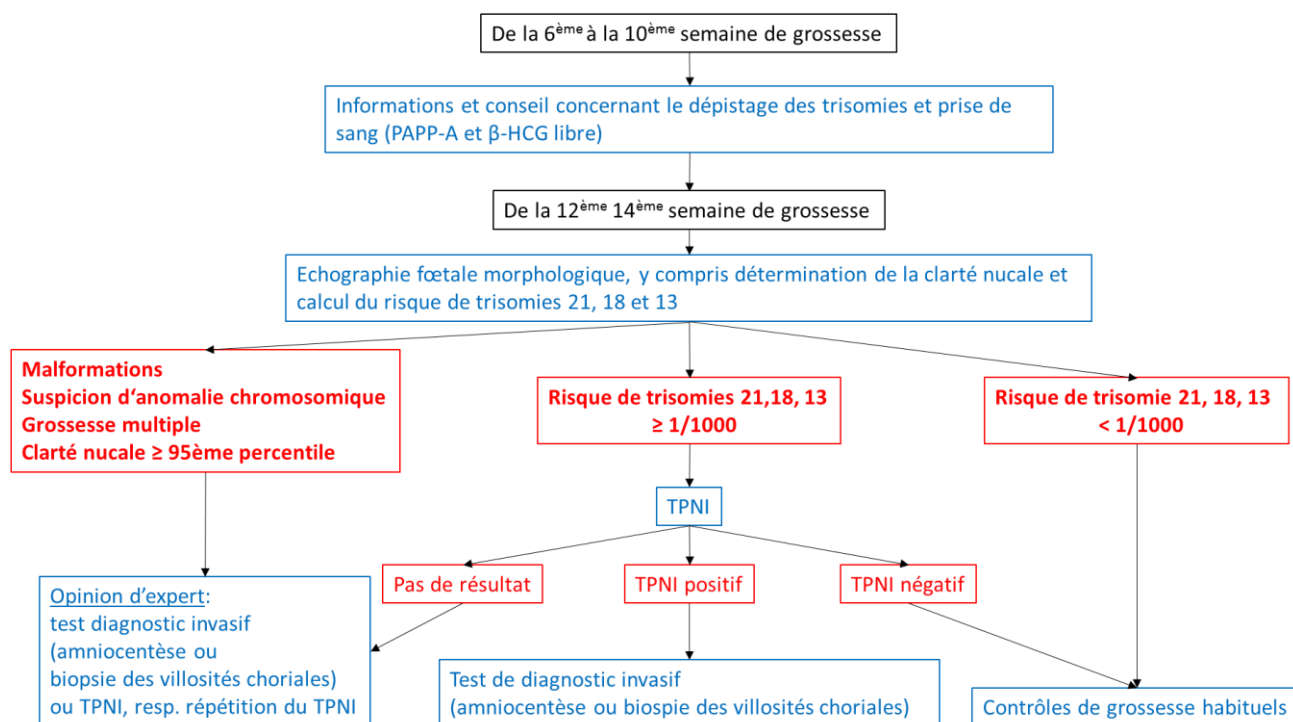
- Si le résultat du TPNI est négatif, des examens plus poussés sont superflus, en dehors des contrôles de routine prévus pendant la grossesse.
- En cas de résultat positif, il est recommandé de procéder à un test invasif (amniocentèse, prélèvement des villosités choriales) pour le confirmer, sachant que les résultats du TPNI sont parfois faussement positifs.
- Il arrive que le TPNI ne livre aucun résultat exploitable. Le cas échéant, il est recommandé de s'adresser à un spécialiste en médecine fœto-maternelle, afin de déterminer la méthode la plus adaptée pour le diagnostic prénatal.

#### Informations complémentaires :

Office fédéral de la santé publique, division Communication et campagnes, section Communication, media@bag.admin.ch

www.bag.admin.ch

Cette publication existe également en allemand et en italien.



Ce schéma de dépistage sera réévalué d'ici deux ans.

### Conseil médical

Avant toute analyse prénatale, les médecins traitants sont tenus de donner les conseils utiles aux femmes enceintes (en vertu de l'Ordonnance sur les prestations dans l'assurance obligatoire des soins et de la Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine). Après un temps de réflexion suffisant, l'intéressée devra donner son consentement à chaque étape des examens (TPT, TPNI, tests invasifs) et pourra se prononcer en fonction de ses préférences.

De telles consultations requièrent une formation spécifique. A l'heure actuelle, les praticiens procédant aux échographies lors des TPT satisfont aux exigences prévues en matière de conseil médical.

### Pour en savoir plus et nous contacter

Office fédéral de la santé publique, Unité de direction Assurance-maladie et accidents, Abteilung-Leistungen@bag.admin.ch, www.bag.admin.ch.

#### Informations complémentaires :

Office fédéral de la santé publique, division Communication et campagnes, section Communication, media@bag.admin.ch  
www.bag.admin.ch

Cette publication existe également en allemand et en italien.