

Tests et dépistage génétiques en procréation

Brochure à l'intention des Canadiens qui veulent se soumettre à des interventions de procréation assistée

Les progrès rapides de la science de la procréation et de la génétique ont des répercussions sur les parents éventuels, surtout en ce qui concerne les types de tests disponibles pour dépister les facteurs de risque génétiques. Certains tests peuvent être faits avant la grossesse tandis que d'autres sont pratiqués après le début de la grossesse. De plus, certains tests comme le diagnostic génétique préimplantatoire (DGP) obligent à recourir à des interventions de procréation assistée (PA).

Cette brochure décrit le processus du diagnostic génétique préimplantatoire (DGP), ainsi que certains tests génétiques et de dépistage qui peuvent être pratiqués après le début de la grossesse.

À noter que les coûts et la disponibilité des tests génétiques en procréation peuvent varier d'un bout à l'autre du Canada. Il est donc important de consulter votre médecin ou votre clinique de génétique pour déterminer quels tests sont disponibles dans votre région et ce que couvre le régime d'assurance-maladie de votre province. Vous pouvez aussi obtenir une protection d'une assurance privée ou du programme d'avantages sociaux offert par votre employeur.

Qu'est-ce qu'un test génétique?

Les tests génétiques repèrent des variations des gènes ou des chromosomes (matériel héréditaire) d'une personne. Une « variante », ou un changement d'un gène, pourrait être importante si elle est liée à un problème de santé.

Pourquoi une personne choisirait-elle de se soumettre à ces tests?

Lorsqu'une grossesse risque davantage de causer un problème génétique en particulier (p. ex., s'il y a des antécédents du problème dans la famille), le DGP et les tests génétiques prénataux sont des possibilités qui permettent à des personnes de déterminer si leur enfant pourrait avoir le problème en cause.

Les tests génétiques ne sont pas disponibles pour tous les problèmes et, souvent, il est impossible de les pratiquer, sauf si le changement génétique est déjà connu dans la famille. Étant donné ces raisons et autres limites des tests génétiques, et parce que les problèmes de santé ne sont pas tous génétiques, il est impossible de garantir la naissance d'un enfant en santé.

Qui pourrait envisager de se soumettre à des tests?

- Personnes ou couples qui risquent de transmettre un problème découlant d'une variante d'un seul gène;

- Personnes ou couples qui ont un problème chromosomique ou qui ont déjà eu un enfant atteint d'un problème chromosomique, comme le syndrome de Down;
- Femmes qui risquent davantage d'avoir un enfant atteint d'un problème chromosomique à cause de leur âge.

Tests génétiques avant la grossesse

Le DGP est une technique utilisée pour tester des embryons *in vitro* afin de déterminer s'ils ont un problème génétique précis avant leur transfert dans l'utérus. Ces embryons sont créés par la fécondation *in vitro* (FIV) conjuguée ou non à des techniques d'injection intracytoplasmique d'un spermatozoïde (IICS). (L'IICS est une méthode qui consiste à injecter un seul spermatozoïde directement dans un ovule au moyen d'une aiguille microscopique.)

Comment procède-t-on à un DGP?

Il y a deux méthodes de DGP : analyse des embryons et analyse des corps polaires.

Analyse des embryons : Après la fécondation par FIV/IICS, on laisse les embryons se développer jusqu'à ce qu'ils atteignent le stade des huit cellules au début du développement. On prélève ensuite une cellule de chaque embryon et on analyse le matériel génétique qu'elle contient. On s'attend à ce que toutes les cellules de l'embryon contiennent la même information génétique et c'est pourquoi, lorsqu'on prélève une cellule, le matériel génétique prélevé devrait refléter le matériel génétique présent dans toutes les autres cellules de l'embryon en cause. Une fois les résultats connus, on décide d'implanter ou non le ou les embryons.

Analyse des corps polaires : Un corps polaire est un sous-produit du développement de l'ovule avant la fécondation. Il est possible de prélever le corps polaire et de l'utiliser pour tester les gènes ou les chromosomes hérités du partenaire de sexe féminin après les interventions FIV/IICS.

On offre habituellement des tests génétiques prénataux par prélèvement de villosités choriales (PVC) ou amniocentèse comme suivi afin de confirmer les résultats des tests de DGP.

Quels sont les avantages du DGP?

- Le DGP est très précis et constitue le premier moyen de déterminer s'il y a un problème génétique ou chromosomique prénatal;
- La détermination d'un problème génétique par DGP peut aider à prendre des décisions;
- Le DGP peut aussi accroître la possibilité d'une grossesse et d'une naissance vivante, car les problèmes génétiques et chromosomiques causent beaucoup de fausses couches naturelles.

Quelles sont les limites du DGP?

- On procède habituellement à un DGP seulement si le changement génétique relié au problème en particulier a déjà été identifié chez un des deux partenaires ou chez les deux à la suite de tests génétiques antérieurs.
- Les coûts du DGP s'ajoutent habituellement à ceux des interventions FIV/IICS et varient en fonction du test en particulier et des coûts de l'intervention de procréation assistée.

Dépistage et tests génétiques durant la grossesse

Qu'est-ce que le dépistage prénatal?

Les tests de dépistage permettent de déterminer quelles personnes risquent d'avoir un problème en particulier, comparativement à la population générale. Le dépistage prénatal cible les grossesses qui risquent davantage de présenter un problème chromosomique (comme le syndrome de Down) ou des anomalies congénitales (comme le spina bifida).

Il importe de signaler qu'un test de dépistage produit seulement une estimation du risque et ne peut confirmer si le fœtus en développement a un des problèmes en cause.

Les possibilités de dépistage comprennent les suivantes : dépistage prénatal intégré (DPI), dépistage du premier trimestre (DPT), dépistage dans le sérum de la mère (DSM-quad) et échographie obstétrique.

Question qu'il faut se poser avant le dépistage prénatal :

- Qu'est-ce que je pense de la possibilité d'avoir un enfant qui a un des problèmes dépistés?
- Est-ce que je veux savoir si ma grossesse peut présenter un de ces problèmes?
- Si le résultat du dépistage est « positif » (signifie que le risque est plus élevé), est-ce que j'envisagerais des tests génétiques prénataux pour déterminer si mon enfant sera touché?

Qu'est-ce qu'un test génétique prénatal?

Un test génétique prénatal s'entend du processus qui consiste à soumettre le fœtus à des tests de dépistage de changements génétiques. Les possibilités comprennent l'amniocentèse et le prélèvement de villosités choriales (PVC).

Amniocentèse : Habituellement pratiquée entre la 15^e et la 18^e semaine de grossesse. On l'associe à un risque de 0,5 à 1 % de complications, y compris la fausse couche.

PVC : Habituellement pratiqué entre la 10^e et la 12^e semaine de grossesse. On l'associe à un risque de 1 à 2 % de complications, y compris la fausse couche.

Ce sont souvent des généticiens médicaux qui ont reçu une formation dans le domaine des problèmes héréditaires qui se chargent de repérer et de confirmer la présence de troubles génétiques. Un médecin qualifié comme un obstétricien-gynécologue ou un généticien médical, ou un conseiller en génétique, peut discuter de possibilités de dépistage et de la façon de pratiquer l'amniocentèse et le PVC.

Il importe de ne pas oublier que la plupart des bébés naissent en bonne santé. Il y a toutefois des problèmes génétiques et des anomalies congénitales dans au moins 3 % des grossesses, qu'elles soient naturelles ou issues de la procréation assistée.

Comment une consultation d'un conseiller en génétique pourrait-elle être utile?

Outre votre fournisseur de services de procréation assistée, les conseillers en génétique et les généticiens médicaux peuvent exposer les risques possibles associés aux antécédents médicaux personnels, à ceux de la famille, ainsi que les risques possibles pour une grossesse qui peut découler du recours à la procréation assistée.

Les conseillers génétiques et les généticiens médicaux ont reçu la formation nécessaire pour aider à déterminer qui bénéficierait de tests génétiques prénataux, et ils peuvent aider à organiser des tests pour les personnes intéressées.

Les spécialistes de la procréation assistée et d'autres fournisseurs de soins de santé peuvent orienter vers une clinique de génétique médicale les personnes intéressées à obtenir des conseils en génétique.

POUR EN SAVOIR DAVANTAGE

Association canadienne des conseillers en génétique (ACCG)
www.cagc-accg.ca

Procréation assistée Canada (PAC)
www.ahrc-pac.gc.ca

Fetal Medicine Foundation of Canada
http://www.mfmedicine.com/patient_pren1.aspx

