

22 mai 2014 -13:39

Nouveau test de dépistage prénatal non invasif (NIPT) du syndrome de Down effectué sur le sang de la mère

En Belgique, chaque femme enceinte peut, si elle le souhaite, obtenir une estimation du risque que le fœtus soit porteur du syndrome de Down (trisomie 21 - T21). Actuellement, cette estimation est basée sur une biochimie sanguine et une échographie. Lorsque ce risque s'avère élevé, un test invasif (une biopsie de villosités choriales ou une amniocentèse) est alors pratiqué pour confirmer ou infirmer ce diagnostic. Toutefois, le nombre de fœtus porteurs d'une T21 non décelés par cette approche demeure important. A cela s'ajoute le fait que ces tests invasifs sont associés à un risque de fausse-couche de l'ordre de 1 %. Le test prénatal non invasif (NIPT) est un test génétique relativement récent effectué sur le sang de la mère, plus sensible et plus précis que le dépistage classique. Toutefois, il est toujours relativement onéreux. La ministre a demandé au Conseil Supérieur de la Santé (CSS) et au Centre Fédéral d'Expertise des soins de santé (KCE) d'effectuer une évaluation du NIPT. L'évaluation du KCE concernait surtout les aspects relatifs à l'économie de la santé.

L'examen a porté sur deux façons dont le NIPT pourrait être introduit dans le cadre du dépistage prénatal du syndrome de Down : (1) Soit le NIPT est effectué en première ligne au lieu de la procédure de dépistage actuelle ; (2) Soit le NIPT est pratiqué en seconde ligne et uniquement lorsque les tests de dépistage actuels sur la base d'une analyse sanguine et d'une échographie indiquent un risque accru. Chacune de ces deux options permet d'aboutir à une estimation du risque nettement plus fiable que celle obtenue dans le cadre du dépistage actuel. Elles permettent en outre de réduire le nombre de tests invasifs pratiqués. Dès lors, elles représentent une amélioration par rapport au dépistage actuel. Au niveau purement technique, la préférence doit être accordée à l'option (1), dans laquelle le NIPT est proposé comme test de dépistage en première instance. En effet, grâce à celle-ci, non seulement le nombre de tests invasifs pratiqués sera moindre, mais le nombre de fœtus porteurs d'une T21 non décelés sera, lui aussi, réduit. Néanmoins, le coût du NIPT est, à l'heure actuelle, relativement élevé (460 €). C'est notamment pour cette raison que, dans un premier temps, son remboursement dans le cadre de l'option (2) est préconisé. Moyennant une baisse significative du coût du NIPT et des garanties suffisantes quant à la qualité, son remboursement se fera alors de préférence dans le cadre de l'option (1). Pour chacune de ces deux options, la mise en place d'un système d'enregistrement et d'évaluation des résultats du NIPT est recommandée.

Le syndrome de Down, également appelé trisomie 21, est provoqué par la présence de trois au lieu de deux copies du chromosome 21. Le risque qu'un fœtus soit porteur d'une T21 augmente en fonction de l'âge de la mère. Dans le cas d'un fœtus porteur, la probabilité d'une fausse-couche et de complications durant la grossesse sera également plus élevée. Le dépistage et le diagnostic de la T21 constituent des éléments d'information qui permettent aux femmes enceintes et aux futurs parents de prendre une décision en toute connaissance de cause quant à la poursuite ou non de la grossesse.

Le dépistage actuel ne permet pas de déceler tous les fœtus porteurs d'une T21 et implique un nombre élevé de tests invasifs

En Belgique, près de 4 femmes enceintes sur 5 ont aujourd'hui recours au dépistage du syndrome de Down. Ce chiffre est relativement élevé par rapport à l'étranger.

Le dépistage actuel se compose de la mesure échographique de la clarté nucale combinée à la recherche de certains marqueurs dans le sang de la mère. Ces résultats sont mis en relation avec l'âge de la mère et les antécédents familiaux de syndrome de Down afin d'effectuer une estimation du risque.

La méthode actuelle présente quelques inconvénients importants : un quart des fœtus porteurs d'une T21 ne sont pas décelés par le dépistage. Par contre, ce dernier indique un risque accru du syndrome de Down chez 5 femmes sur 100. Une biopsie de villosités choriales ou une amniocentèse est alors proposée à ces femmes dans le but de poser un diagnostic définitif. Néanmoins, la plupart (97 %) des quelque 5.000 tests invasifs pratiqués démontreront l'absence d'une T21, alors qu'une femme sur 100 subira une fausse-couche induite par la ponction, même si le fœtus n'était, au final, pas porteur d'une T21.

Grâce au NIPT, le nombre de procédures invasives et de fausses-couches provoquées par celles-ci diminuera sensiblement, qu'il soit pratiqué en première ou en seconde ligne. Le recours au NIPT en première ligne permettra en outre de réduire davantage le nombre de fœtus porteurs d'une T21 non décelés.

A la lumière de ces résultats, la préférence doit être accordée au NIPT pratiqué en première ligne par rapport au NIPT en seconde ligne.<

Baisser le coût et garantir la qualité

Notamment en raison du fait que le NIPT demeure onéreux (460 €), son usage préconisé est, dans un premier temps, celui d'un test de seconde ligne, c'est-à-dire lorsque le test sanguin classique et l'échographie révèlent un risque accru. Il sera pratiqué avant de procéder au test invasif et ce afin d'en réduire le nombre de manière significative.

Afin de pouvoir proposer le NIPT à l'ensemble des femmes enceintes comme test de première ligne, son coût doit baisser à environ 150 €. Même dans ce cas de figure, une échographie correcte comportant une mesure de la clarté nucale sera toujours nécessaire pour dépister d'autres malformations éventuelles chez le fœtus.

Par ailleurs, le CSS et le KCE insistent sur les exigences de qualité suivantes : chaque parent doit bénéficier d'une information correcte et d'un conseil en cascade, tant avant qu'après le dépistage. En outre, la qualité du dépistage échographique actuel doit être sensiblement améliorée. En vue de la diminution escomptée du nombre de tests invasifs pratiqués, une centralisation de ceux-ci est préconisée. En effet, le risque de fausse-couche diminue avec l'expérience de la personne qui effectue l'intervention.

Conditions supplémentaires pour l'introduction du NIPT

L'introduction du NIPT, que ce soit en première ou en seconde ligne, devra toujours s'accompagner de l'enregistrement des procédures de dépistage prénatal et de leurs résultats.

L'avis du CSS, dans son intégralité, (n° 8912) se trouve sur le site internet du Conseil Supérieur de la Santé: <http://tinyurl.com/CSS-8912-NIPT>.

L'avis du KCE se trouve sur le site internet : <https://kce.fgov.be/fr/node/2436/>.

Personnes de contact :

Pour les questions médicales relatives au NIPT, veuillez-vous adresser à :

- FR : Prof. Christine Verellen-Dumoulin, tél. : 071/44.71.18, e-mail : christine.verellen.dumoulin@ipg.be
- NL : Prof. Herman Van Oyen, tél. : 02/642.54.20, e-mail : hvanoyen@wiv-isp.be
- NL : Prof. Jean-Jacques Cassiman, GSM : 0475/32.14.00, e-mail : Jean-jacques.cassiman@telenet.be

Pour les questions relatives à l'impact du NIPT sur l'économie de la santé, veuillez contacter Gudrun Briat, responsable de la communication au KCE, tél. : 02/287.33.54, GSM : 0475/27.41.15, e-mail : gudrun.briat@kce.fgov.be.

Pour une interview avec le Prof. Wilfried Gyselaers, gynécologue à l'hôpital Oost Limburg, veuillez prendre contact avec Jurgen Ritzen, du département Presse et Information, tél. : 089/32.17.61, GSM: 0477/61.66.42, e-mail : jurgen.ritzen@zol.be.

Pour un interview avec des parents d'enfants porteurs du syndrome de Down, veuillez contacter Allard Claessens, président de DownSyndromeFoundationBelgium et de Downsyndroom Vlaanderen, tél.: 0474/321.321, e-mail : secretariaat@downsyndroom.eu.

Conseil Supérieur de la Santé
Place Victor Horta 40/10
1060 Bruxelles
Belgique
+32 2 524 97 97
<http://www.css-hgr.be>

Fabrice Péters
Coordinateur général
+32 486 31 47 59
+32 2 524 91 74
fabrice.peters@health.fgov.be