

*Le gynécologue demande aujourd'hui au généticien s'il y a trisomie 21...  
Celui-ci répond «non» mais ajoute qu'il y a une duplication de chromosome.  
Que répondre à la femme enceinte ? Comment réagir face à cette information ?*



Etat des lieux sur l'équivalence des tests proposés

*Edition mars 2022*



**IBC'LAB**

INSTITUT DE BIOLOGIE CLINIQUE  
UNIVERSITÉ LIBRE DE BRUXELLES

## 1. INTRODUCTION

Le Test Prénatal Non Invasif (TPNI) ou Non Invasive Prenatal Test (NIPT) est fondé sur la détection de l'ADN foetal dans le sang maternel. Réalisé sur une prise de sang, il détecte la présence des trisomies foetales les plus fréquentes (T21, T18 et T13) dès la 12<sup>ème</sup> semaine de grossesse.

**Remboursé en Belgique depuis le 1er juillet 2017, le test est aujourd'hui largement implémenté dans la pratique clinique.**

Les tests proposés par les laboratoires ne sont cependant pas tous équivalents. Si les sensibilités et spécificités pour le dépistage des trisomies les plus fréquentes sont excellentes, les dispositifs n'utilisent pas tous la même technique et la destination clinique de ces tests peut être plus ou moins élargie.

A l'heure où près de 9 Belges sur 10 souhaiteraient que le NIPT puisse détecter davantage de maladies génétiques sur le foetus (*Journal du médecin nov. 2019*), nous nous questionnons sur l'équivalence des tests proposés aux praticiens et à leurs patientes.

Le NIPT est remboursé depuis le 01/07/2017 pour les bénéficiaires de l'Institut National d'Assurance Maladie Invalidité belge (INAMI) sous les conditions suivantes:

- âge gestationnel minimal de 12 semaines de grossesse
- pas de cumul de remboursement possible avec le test biochimique
- un seul test NIPT remboursé par grossesse.

Pour les patientes qui bénéficient du remboursement du test NIPT, une contribution personnelle de 8,68 euros (ticket modérateur) leur sera réclamée, sauf si elles sont hospitalisées ou si elles bénéficient d'un régime préférentiel (BIM: bénéficiaire de l'intervention majorée).

**Pour les patientes sans mutualité belge, un NIPT coûte 260 euros.**



Le NIPT est remboursé en Belgique depuis le 1er Juillet 2017 (ticket modérateur : **8,68 euros**).

## 2. EQUIVALENCE DES TESTS DISPONIBLES...

Il existe différentes approches techniques pour mettre en évidence une surreprésentation chromosomique. Dans notre pays, les laboratoires utilisent des dispositifs mis sur le marché par différents fabricants.

### Techniques ciblées

**Ces dispositifs valident uniquement les analyses des trisomies les plus fréquentes (T21, T18 et T13)**

- Certaines techniques ne s'appuient ni sur le séquençage, ni sur la PCR et ne convertissent que les régions chromosomiques ciblées en objets ADN fluorescents qui sont ensuite directement quantifiés.
- D'autres techniques ciblées reposent sur une méthode de **séquençage sélectif ciblé** aux chromosomes étudiés : analyse digitale de régions sélectionnées (**DANSR**) ou **séquençage des SNP** (single nucleotide polymorphism sequencing) ciblant des gènes spécifiques des chromosomes étudiés.
- Certains tests prénataux non invasifs ciblés utilisent la technique de **séquençage du génome entier (Whole Genome Sequencing)** de l'ADN présent dans la circulation maternelle mais n'analysent cependant pas obligatoirement toutes les séquences (approche ciblée).

### Techniques de 2<sup>ème</sup> génération plus élargies

Plus récemment, des NIPT plus étendus ont été développés par certains fabricants (**NIPT rapides de 2<sup>ème</sup> génération – Veriseq 2®**) augmentant la sensibilité/spécificité de dépistage pour les trisomies les plus fréquentes mais détectant aussi des aneuploïdies des autres chromosomes (y compris des chromosomes sexuels X et Y).

### NIPT étendus (développés «maison»)

Les **8 centres de génétique humaine du pays** \* utilisent pour la plupart depuis plusieurs années leurs propres NIPT (développés maison). Ces derniers, très étendus, permettent l'identification des trisomies les plus fréquentes et les aneuploïdies des autres chromosomes mais peuvent aussi dans certains cas rapporter des anomalies placentaires et maternelles.

\* Institut de Pathologie et de Génétique - Gosselies; Centrum Medische Genetica - UZ Antwerpen; Centrum menselijke erfelijkheid - UZ Leuven; Centre de Génétique Humaine - Cliniques Universitaires Saint-Luc UCL; Centrum voor Medische Genetica - UZ Brussel VUB; Centre de Génétique Humaine - ULB; Centrum Medische Genetica - UZ Gent; Centre de Génétique Humaine - CHU Sart-Tilman



## NIPT «ciblés»

## NIPT étendus de 2ème génération (VeriSeq NIPT Solution V2®)

## NIPT élargis (UZ Brussel VUB -ULB)

Non proposé par  
IBC'LAB

Non proposé par  
IBC'LAB

**Proposé par IBC'LAB**

### Technique

Analyse des séquences spécifiques des chr. 21, 13, 18 (avec ou sans WGS)

Analyse de l'intégralité du génome: **séquençage pangénomique** sur des fragments d'ADN acellulaires

Analyse de l'intégralité du génome : **séquençage pangénomique** sur des fragments d'ADN acellulaires

### Identification

- Trisomies les plus fréquentes : T21, T13 et T18
- (Sexe foetal)

#### Dépistage de base

- Trisomies les plus fréquentes : T21, T13 et T18
- (Sexe foetal)

#### Dépistage de base

- Trisomies les plus fréquentes : T21, T13 et T18
- (Sexe foetal)

#### Test étendu à tous les chromosomes

- Aneuploïdies des chromosomes sexuels : XO, XXX, XXY et XYY
- Certaines aneuploïdies autosomiques rares (RAA)
- **Suppressions ou duplications partielles sur tous les autosomes > 7Mb** (la longueur de la plus petite délétion ou duplication partielle pouvant faire l'objet d'un signal est de 7 millions de paires de bases)

#### Test étendu à tous les chromosomes

- Aneuploïdies des chromosomes sexuels : XO, XXX, XXY et XYY(\*)
- Aneuploïdies autosomiques
- **Suppressions ou duplications > 0.5 Mb (ULB)** (la longueur de la plus petite délétion ou duplication partielle pouvant faire l'objet d'un signal est de 0.5 millions de paires de bases.)
- **Certaines anomalies placentaires (mosaïcisme placentaire)** associées à des RCIU peuvent être révélées
- **Certaines anomalies maternelles (VNC)** peuvent être révélées

VNC : Variants du nombre de copies = copy number variation (CNV)

% Tests non concl.\*

< 0.3 %

**1er échantillon : 4.6 % (2019)\*\***  
**2ème échantillon : 0.57 % (2019)\*\***

*Ces chiffres annoncés par le fabricant doivent être confirmés par l'expérience clinique.*

*\*\* Ces chiffres datent de 2019; ils doivent être revus légèrement à la baisse.*

Délai de réponse

**3 jours ouvrables**  
(délai rallongé en cas de test non-concluant)

**5 jours ouvrables**  
(délai rallongé en cas de test non-concluant et/ou pour certains positifs)

Attention : certains fabricants/centres ont inclus dans leur calcul de non-concluants les échantillons dont la fraction foetale est trop faible (échantillon-dépendant) et d'autres n'ont retenu que les échecs techniques (test dépendant) ce qui rend la comparaison difficile.

**(\*)**Le Comité Consultatif de Bioéthique de Belgique a rendu un avis le 30 avril 2021 sur l'opportunité de communiquer les aneuploïdies des chromosomes sexuels détectées par le NIPT [[Avis N°76 du 30 avril 2021](#)]

**Voir discussion point 3.2**

Les aneuploïdies des chromosomes sexuels ne sont actuellement plus communiquées (avis ELSI - Ethical, Legal and Social Issues (ELSI))

[Associated with Non-Invasive Prenatal Testing: Reflections on the Evolution of Prenatal Diagnosis and Procreative Choices](#)

Si la plupart des tests non invasifs offrent des sensibilités et spécificités excellentes pour la détection des trisomies 21 (18 et 13), ils diffèrent cependant par les taux de **résultats non concluants** (et donc les délais de réponse) et surtout par la **nature des anomalies** pouvant être rapportées.

#### \* Tests non-concluants

Comme le NIPT est basé sur un calcul de risque, il existe la possibilité que les calculs de risque statistique ne soient pas concluants et donc que le test ne soit pas en mesure de calculer le risque de trisomie foetale.

Ceci peut arriver en cas de **fraction foetale (FF) insuffisante**.

En cas de FF insuffisante, il est proposé à la patiente de répéter le test gratuitement sur un nouvel échantillon.

#### Raisons techniques

Des difficultés inhérentes à la technique utilisée peuvent aussi mener à des résultats non concluants. Dans ce cas, le test sera recommencé sur le même échantillon.

#### Fraction foetale insuffisante

- prise de sang prélevée **avant la 11<sup>ème</sup> semaine de grossesse**

- mère en **surpoids**

certaines traitements (**héparinothérapie**) peuvent aussi influencer la qualité du résultat.

Un résultat non concluant ou «pas de résultat» se produit pour un certain nombre de tests (voir tableau) réalisés au centre de génétique humaine de l'UZ Brussel.

Les fabricants des NIPT de 2<sup>ème</sup> génération (disponibles depuis septembre 2019) ont annoncé un dépistage complet au-delà des aneuploïdies courantes, des résultats précis et rapides avec un taux de non concluants particulièrement bas (<0.3%). Ces derniers chiffres annoncés par les fabricants doivent cependant être vérifiés par l'expérience clinique car **une réduction importante de «non-répondus» se fait vraisemblablement au prix d'une réduction de la spécificité (augmentation du nombre de faux positifs)**

### Le NIPT reste un test de dépistage et non un test diagnostique...

**Faux positifs (FP) : discordances entre le résultat du NIPT et le caryotype foetal**

**Un seuil de résultat plus sensible ou mal ajusté pour réduire le taux de «non répondus» va accroître le taux de FP**

Les résultats discordants s'expliquent par la méthode elle-même qui analyse la totalité de l'ADN libre circulant dans le sang maternel (ADN foetal + ADN maternel).

L'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel provient essentiellement de l'apoptose des cellules trophoblastiques.

Le NIPT n'est donc pas seulement le reflet du caryotype foetal, mais peut, potentiellement, être le reflet d'anomalies confinées au placenta, d'anomalies génétiques maternelles méconnues et, plus rarement d'anomalies tumorales.

- La **mosaïque confinée au placenta** est la cause principale des FP décrits dans la littérature.

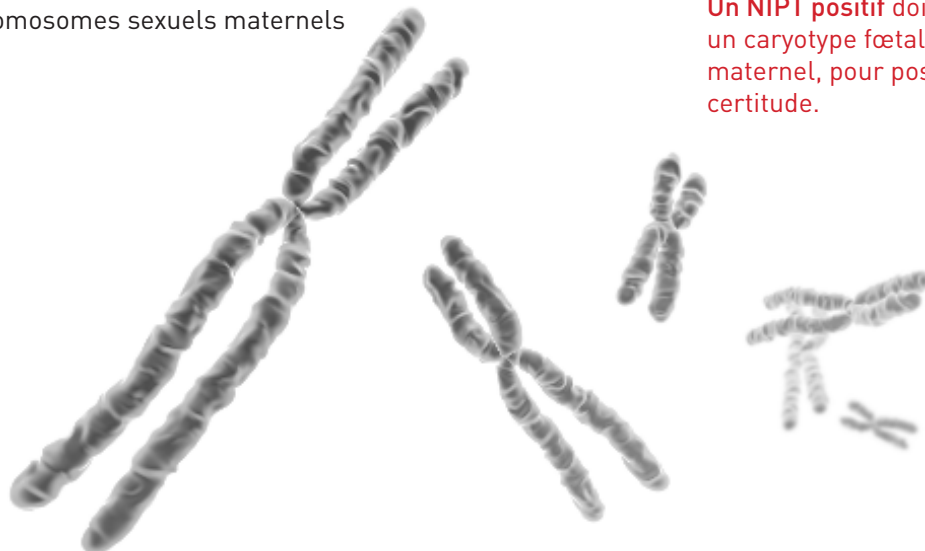
Ces mosaïques concernent 1 à 2 % des placentas au premier trimestre et sont à l'origine de la majorité des FP. C'est pourquoi, avant d'envisager une interruption de grossesse, tout NIPT positif doit être confirmé par la réalisation d'un génotype foetal nécessitant une procédure invasive (amniocentèse).

- **Les anomalies maternelles** peuvent aussi générer des faux positifs : la présence de VNC maternels dans la population générale est connue et peut entraîner des résultats de NIPT faussement positifs. Cet impact dépend de la technique utilisée.

D'autres causes, plus rares, de résultats discordants sont rapportées

- présence d'un jumeau évanescent porteur d'une aneuploïdie
- mosaïcisme foetal vrai,
- cancer maternel,
- anomalie des chromosomes sexuels maternels

**Un NIPT positif doit être confirmé, par un caryotype foetal et un caryotype maternel, pour poser un diagnostic de certitude.**



### 3. MISES EN EVIDENCE D'INFORMATIONS NON RECHERCHEES : DECOUVERTES FORTUITES Jusqu'ou aller dans la communication ?

#### 3.1 Concept d'actionnabilité

En séquençant l'entièreté du génome, certains NIPT peuvent entraîner la découverte d'anéuploïdies chromosomiques autres que les T21,13 ou 18. Ils peuvent ainsi donner des informations sur des mutations génétiques insoupçonnées ou sur des variants génétiques pouvant indiquer le statut de porteur d'une maladie génétique, la prédisposition à une maladie à révélation tardive ou des mutations dont on ne connaît pas les conséquences et donc sans interprétation possible au moment de leur découverte.

**Le choix de rapporter ou non les découvertes fortuites repose sur le concept d' ACTIONNABILITE : la révélation de l'information permet-elle ou non de prendre des mesures (au sens large) pour améliorer la santé de l'individu ?**

RAPPORTEES

NON  
RAPPORTEES

#### DECOUVERTES FORTUITES CHEZ LE FOETUS

- Aneuploïdies autosomiques fœtales autres que la trisomie 13, 18 ou 21
- **Mosaïsme placentaire confiné du chromosome 16** (souvent associé à un retard de croissance intra-utérin (RCIU) ou une mort fœtale in utero (MFIU) > suivi obstétrical US adapté)
- **Anomalies subchromosomiques du fœtus, si elles sont jugées valides sur le plan technique et importantes à rapporter cliniquement**

#### DECOUVERTES FORTUITES MATERNELLES

- **Les VNC (variants du nombre de copies) avec répercussions phénotypiques validées et actionnables cliniquement (suivi US, suivi postpartum adapté)**

Ex. délétion 22q11 entre LCR-A et LCR-D responsable du VCFS (Velocardiofacial syndrome = syndrome de DI GEORGE)  
Ex délétion 17p12 responsable d'une neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression (HNPP).

- **Les VNC causant des troubles génétiques tardifs qui sont encore asymptomatiques chez la mère**

(Ex cancer causé par la suppression d'un gène suppresseur de tumeur)

- **Les VNC sans conséquence pour la mère, mais qui, si transmises, sont potentiellement délétères pour le fœtus pendant la grossesse en cours ou une grossesse future**

- a) existence de désordres autosomiques récessifs (ex.GJB2/6\*). GJB2/6 : Surdité héréditaire non syndromique (isolée) liée à une mutation du gène de la connexine 26 GJB2.
- b) existence de désordres récessifs **sévères** liés au chromosome X (communication indépendamment du sexe du fœtus)
- c) existence de mosaïque CNV avec troubles de développement très pénétrant

- **Les VNC avec répercussions phénotypiques validées mais non actionnables ou les VNC sans prévisibilité du phénotype futur**

Ex. La duplication réciproque 17p12 causant la CMT (Maladie de Charcot Marie Tooth : affection pour laquelle il n'existe aucune mesure préventive et pour laquelle la variabilité clinique est grande)

- **L'existence de désordres autosomiques récessifs rares**

- **Les désordres récessifs liés au chromosome X non sévères**

(ex les délétions STS et SHOX\*\*)

\*\* STS pour l'ichtyose liée à l'X  
SHOX : Petite taille associée à SHOX

## 3.2 Les aneuploïdies des chromosomes sexuels (Sex Chromosomal Aneuploidies, SCA)\*

La Belgique est l'un des rares pays où le NIPT pangénomique est pratiqué de manière standard. Cette pratique a été mise en oeuvre relativement vite par rapport à d'autres pays sans grands débats publics préalables concernant ce qui devait être inclus dans le panel standard du NIPT et la question de l'opportunité du dépistage prénatal des SCA engendre beaucoup de préoccupations éthiques.

Dans son [avis du 30 avril 2021](#), le Comité consultatif de Bioéthique de Belgique souligne différents points

1. La notion de «découverte fortuite» doit être remise en question. En effet, sont considérées comme fortuites les découvertes médicalement pertinentes faites involontairement pendant une intervention médicale. Si les NIPT pangénomiques sont la norme, les découvertes de SCA ne devraient pas être qualifiées de fortuites et, si les chromosomes sexuels sont analysés d'office, le conseil génétique précédant le test **DOIT** inclure davantage d'information sur les SCA et le fait qu'elles feront partie du dépistage.
2. La question de l'opportunité de rechercher (et de communiquer) des anomalies dépend de plusieurs critères, dont une évaluation de la sensibilité du test, de sa spécificité, de sa valeur prédictive positive (VPP), de l'avantage global qu'il apporte et de son admissibilité au sein de la population. Le **faible VPN des tests sur cfDNA** pour certaines aneuploïdies (comme le Turner 45,X pex.) est assurément une faille dans le dépistage prénatal des SCA. De plus, les SCA ont un phénotype extrêmement variable et les échographies ne peuvent guère estimer la gravité des affections en question.
3. La promesse principale ayant contribué au lancement du NIPT était qu'il réduirait le nombre et le besoin des tests prénataux invasifs, ce qui ferait baisser le risque de FC associé à ce type de tests. L'ajout de SCA à la batterie standard du NIPT annule potentiellement cette forte réduction des tests invasifs puisqu'un résultat positif pour un SCA place le couple devant la question de savoir s'il souhaite ou non que le résultat du test cfDNA soit confirmé par un test invasif, et dans un second temps, s'il envisage ou non une IVG dans ce cas.
4. Le rapport avantages/inconvénients du dépistage prénatal des SCA n'est pas convaincant. Si le dépistage prénatal des SCA peut autoriser leur traitement précoce et une meilleure adaptation des futurs parents), cet avantage attendu peut aussi engendrer des effets négatifs (surinterprétation des symptômes, surprotection parentale, violation de la confidentialité des données génétiques de la future personne, stigmatisation, discrimination, image négative de soi...)
5. Le Comité souhaite faire remarquer que les informations proposées sur le NIPT, dont celles relatives au dépistage des SCA, sont souvent inadéquates ou insuffisantes. Par ailleurs, **le fait qu'une femme enceinte bénéficie ou pas d'un dépistage pangénomique plutôt que ciblé dépend de l'hôpital, du médecin traitant et des tests proposés par les laboratoires**. En général, le patient n'est pas informé du test choisi et de ses implications à de multiples niveaux ; a fortiori, le type de test choisi ne lui revient donc pas. Le Comité souligne l'importance du conseil génétique préalable et l'importance d'un consentement éclairé ; il relève aussi le risque de surcharge d'information.

**Dans son Avis, le Comité fait valoir qu'il n'y a pas assez de raisons pour inclure les SCA dans le dépistage prénatal standard par NIPT et son rapportage**; il constate que ce thème n'a pas fait l'objet d'un large débat sociétal en bonne et due forme et souligne la nécessité d'avoir des informations à jour sur les SCA pour les cliniciens, d'intensifier le diagnostic et le dépistage postnataux pour éviter une odyssée diagnostique et pour optimiser le traitement lorsqu'il est nécessaire et disponible.

\*Les aneuploïdies du chromosome sexuel sont des anomalies numériques des chromosomes X et Y. Les plus courantes sont la 45, X (**syndrome de Turner ou monosomie X**), la 47, XXY (**syndrome de Klinefelter**), la 47,XXX (**syndrome du triple X**) et la 47, XYY (**parfois appelée syndrome de Jacob ou du double Y**)

*Dans l'ensemble, la plupart des experts décrivent la majorité des SCA comme des affections bénignes comportant relativement peu d'anomalies physiques graves, à l'exception du syndrome de Turner, qui tend à être associé à une morbidité plus élevée. Une synthèse récente de la littérature a relevé que les sujets atteints d'une trisomie chromosomique sexuelle (47,XXY, 47, XYY, 47, XXX) présentent « une plus grande vulnérabilité aux psychopathologies telles que des symptômes du trouble du spectre autistique, trouble du déficit d'attention/d'hyperactivité, angoisse, dépression et, à un moindre degré, troubles psychotiques ». Cependant, chaque SCA présente une variabilité phénotypique extrême. La plupart des caractéristiques phénotypiques associées aux SCA sont bien connues, mais « foncièrement faussées par la surreprésentation de sujets présentant une atteinte clinique plus sévère, un développement atypique, des problèmes comportementaux ou d'autres troubles cliniques »*

*D'après l'avis n° 76 du Comité consultatif de Bioéthique de Belgique à consulter sur [www.health.belgium.be/bioeth](http://www.health.belgium.be/bioeth)*



## 4. EN PRATIQUE : AU LABORATOIRE IBC

Depuis juillet 2017, les NIPT réalisés dans nos centres de prélèvements sont envoyés au **Centre de Médecine Génétique UZ Brussel VUB**. Le test est optimisé et validé en interne ; le laboratoire UZ Brussel est accrédité à cet effet conformément à la norme de qualité ISO15189 141-MED. Il s'agit d'un NIPT très élargi pouvant révéler dans certains cas des anomalies placentaires ou maternelles. Le Centre de Médecine Génétique UZ Brussel VUB offre une expertise multidisciplinaire garantissant une interprétation et un suivi correct du NIPT conformément aux directives nationales de la Société Belge de Génétique Humaine.

### Conditions préanalytiques du NIPT

#### ■ Nature du prélèvement :

- Réalisé sur tube STRECK à partir de la 12<sup>ème</sup> SA
- Prélever 1x10 mL (minimum 8 mL) de sang dans un tube STRECK de 10 mL.

Immédiatement après la prise de sang, mélanger le tube par plusieurs retournements doux.

#### ■ Température - délai :

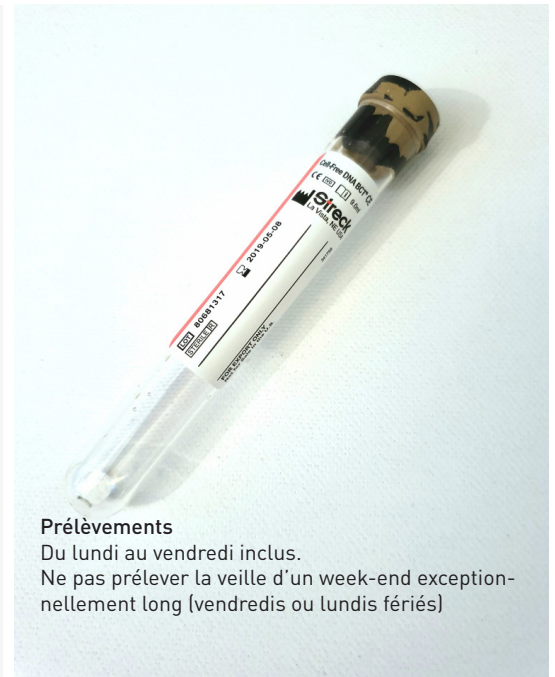
- Conserver à température ambiante (délai maximum avant analyse: 24h) ; éviter absolument la congélation.

Les tubes STRECK vous sont transmis sur demande.

Veuillez prendre contact avec le laboratoire au +32 2 543 00 00

Joindre impérativement le formulaire de consentement complété et signé par le médecin prescripteur et la patiente.

[< Formulaire à télécharger](#)



#### Prélèvements

Du lundi au vendredi inclus.

Ne pas prélever la veille d'un week-end exceptionnellement long (vendredis ou lundis fériés)

## 5. CONSENTEMENT ECLAIRE : UNE PRISE DE DECISION INFORMEE

Le NIPT devient une application de routine, mais dont on ignore encore les potentielles implications éthiques. Des études suggèrent que la simplicité d'une prise de sang pourrait conduire les médecins à banaliser la procédure et à négliger ainsi l'information des femmes sur les conséquences des résultats qui pourraient être obtenus.

Le test prénatal non invasif ne peut donc être proposé comme un test sanguin routinier ; il importe d'informer la femme enceinte sur les implications et les différentes options du test proposé. Un conseil pré-test est très important pour bien décrire les différentes techniques de dépistage, leurs limites et les options qui en découlent.

Le formulaire de consentement fait partie de cette information.

### Outils d'information

#### ■ L' Application " NIPT Insights " (Apple Store et Google Store)

Un outil pédagogique permettant à la femme enceinte de préparer préalablement tous les sujets (sans réponse) dont elle souhaite discuter avec son médecin



#### ■ Les brochures d'information

rédigées par les centres de génétiques humaines



## 6. MEDECINE GENOMIQUE PRENATALE : LES ENJEUX ETHIQUES

Le NIPT permet à la médecine génomique de faire son entrée dans la pratique clinique.

De plus en plus de chercheurs argumentent en faveur du séquençage complet du génome pour tous les nouveaux-nés mais différentes questions émergent : le partage et l'annonce d'informations génétiques de l'enfant, la prédétermination des anomalies recherchées (faut-il et sur quels critères limiter les pathologies recherchées ? Comment gérer les informations accessibles ne répondant pas aux critères actuels de «gravité »?), la difficulté d'interpréter des variantes génétiques, la possibilité d'une décision parentale autonome et éclairée dans tous les pays, l'usage et l'archivage des données génétiques,...

L'Institut belge de santé Sciensano a lancé entre octobre 2019 et mars 2020 un vaste «débat ADN» afin de prendre le pouls de la société par rapport aux grands enjeux éthiques liés à l'ADN et aux tests qui se multiplient. [Plusieurs messages-clés semblent soutenus par la majorité des Belges](#)

« Globalement, le débat a mis en évidence que les Belges soutiennent très largement et avec enthousiasme l'utilisation ou la réutilisation des données génomiques pour des finalités judiciaires et la recherche scientifique et médicale, souhaitant ainsi contribuer aux progrès de notre société » confie Chloé Mayeur, scientifique chez Sciensano

<https://www.sciensano.be/fr/coin-presse/utiliser-mon-adn-oui-mais>

### A RETENIR

- Le test prénatal **non invasif** est un **test de dépistage** et non un test diagnostique : un résultat positif doit toujours être confirmé par un caryotype fœtal et un caryotype maternel avant de poser un diagnostic de certitude.
- Tous les NIPT proposés par les laboratoires **ne sont pas équivalents** : certains sont **ciblés** (analyse des trisomies les plus fréquentes), d'autres sont **étendus** à tous les chromosomes. Ils diffèrent essentiellement par la technique de séquençage utilisée, la nature des anomalies génétiques rapportées, les taux de résultats non concluants et la durée de rendu des résultats
- La complexification des tests de dépistage à travers l'utilisation du NIPT et de son développement nécessite une information rigoureuse des femmes enceintes, des formations actualisées et renouvelées des médecins et sages-femmes ainsi qu'une collaboration étroite avec les généticiens
- Le NIPT : précurseur de la médecine génomique ?

### EN PRATIQUE

Le NIPT est presque totalement remboursé en Belgique (**ticket modérateur : 8,68 euros**). En cas d'intervention majorée, le NIPT est gratuit. Pour les patientes sans mutualité belge, un NIPT coûte 260 euros.

#### Prélèvement :

pas avant 12 SA  
(semaine d'aménorrhée - à compter à partir de la DDR)  
Tube **STRECK** disponible au laboratoire  
**02 543 00 00**

Rédaction Dr Nathalie Gilot

#### Références

■ Belgian Guidelines for managing incidental findings detected by NIPT [https://www.college-genetics.be/assets/recommandations/fr/guidelines/BELGIAN%20GUIDELINES%20FOR%20MANAGING%20INCIDENTAL%20FINDINGS%20DETECTED%20BY%20NIPT\\_05.09.2019.pdf](https://www.college-genetics.be/assets/recommandations/fr/guidelines/BELGIAN%20GUIDELINES%20FOR%20MANAGING%20INCIDENTAL%20FINDINGS%20DETECTED%20BY%20NIPT_05.09.2019.pdf)

■ Avis n° 76 du Comité consultatif de Bioéthique de Belgique à consulter sur [www.health.belgium.be/bioeth](http://www.health.belgium.be/bioeth)

■ Simona Zaami et al, Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing: Reflections on the Evolution of Prenatal Diagnosis and Procreative Choices. *Genes* 2021, 12, 204.

■ Snyder MW, Simmons LE, Kitzman JO, et al. Copynumber variation and false positive prenatal aneuploidy screening results. *N Engl J Med*, 2015, 372, 1639-1645.

■ Zhang H, Zhao Y-Y, Song J, et al. Statistical approach to decreasing the error rate of noninvasive prenatal aneuploid detection caused by maternal copy number variation. *Sci Rep*, 2015, 5, 16106-16120.

■ Hanquet G., Vinck I. Thiry N. The use of whole genome sequencing in clinical practice: challenges and organisational considerations for Belgium. Health Services Research (HSR) Brussels: Belgian Health Care Knowledge Centre (KCE). 2018. KCE Reports 300. D/2018//10.273/25.

■ Le cas clinique du mois: découverte fortuite d'anomalies génétiques maternelles lors du test prénatal non invasif Leonard F, Gueben R, Gueben R, et al. Le cas clinique du mois: découverte fortuite d'anomalies génétiques maternelles lors du test prénatal non invasif. *Revue Médicale de Liège* (2018), 73(1)

