

Guide de bureau sur les options de dépistage prénatal des différences chromosomiques

Grossesses simples (monofoetales)

Questions à considérer au moment d'offrir le dépistage génétique prénatal	Dépistage du premier trimestre optimisé (DPTO)	Dépistage du second trimestre (DST) ^a	Dépistage prénatal non invasif (DPNI)
À quel moment pendant la grossesse le dépistage a-t-il lieu ?	Entre 11 semaines et 2 jours et 13 semaines et 3 jours de grossesse	Entre 14 semaines et 0 jours et 20 semaines et 6 jours	De 9 à 10 semaines jusqu'à la fin de la grossesse
Les frais sont-ils financés par l'État ?	Oui	Oui	Oui, si l'un des critères d'admissibilité est rempli (voir la page suivante). Le paiement privé est possible si le test n'est pas financé par l'État.
Que comprend le test?	Prise de sang et échographie de la clarté nucale	Prise de sang	Prise de sang
Que dépiste-t-il ?	- trisomie 21 - trisomie 18	- trisomie 21 - trisomie 18	- trisomie 21 - trisomie 18 - trisomie 13 +/- différences des chromosomes sexuels^{b,c,d}
Quelles sont ses limites ?	Les autres différences génétiques et physiques ne sont pas dépistées. Toutefois, l'échographie de la clarté nucale et l'échographie effectuée entre la 18e et la 22e semaine peuvent fournir des renseignements supplémentaires.	Les autres différences génétiques et physiques ne sont pas dépistées. L'échographie effectuée entre la 18e et la 22e semaine peut fournir des renseignements supplémentaires.	Les autres différences génétiques et physiques ne sont pas dépistées. Si le DPNI est réalisé, une échographie du premier trimestre (11e-14e semaine) avec évaluation de la clarté nucale, ainsi qu'une échographie du deuxième trimestre (18e-22e semaine), doivent quand même être proposées. ^e
Quel est le taux de détection de la trisomie 21 ? ^f (c'est-à-dire, combien de grossesses où le bébé présente réellement une trisomie 21 seront signalées comme « dépistage positif » / « à haut risque » par ce test ?)	88,0 %	87,5 %	Plus de 99 %
Quel est le taux de faux positifs pour la trisomie 21 ? (c'est-à-dire, combien de grossesses seront signalées comme « dépistage positif » / « à haut risque » par ce test alors que le bébé n'a pas réellement la trisomie 21 ?)	6,0 %	8,4 %	Moins de 0,1 %
Quel est le taux de détection de la trisomie 18 ? (c'est-à-dire, combien de grossesses où le bébé présente réellement une trisomie 18 seront signalées comme « dépistage positif » / « à haut risque » par ce test ?)	86,8 %	5 (47,1-86,8 %) ^h	96,3 %
Quel est le taux de faux positifs pour la trisomie 18 ? (c'est-à-dire, combien de grossesses seront signalées comme « dépistage positif » / « à haut risque » par ce test alors que le bébé n'a pas réellement la trisomie 18 ?)	Moins de 1 %	Moins de 1 %	Moins de 0,1 %
Quelle est la possibilité que le test ne donne pas de résultat informatif ?	Moins de 0,1 %	Moins de 0,1 %	Dans une étude menée en Ontario, 4,8 % des DPNI n'ont pas donné de résultat après la première tentative. ^g

a- Le dépistage du second trimestre (DST) était auparavant appelé dépistage sérique maternel (DSM). Ce type de dépistage ne devrait être offert que lorsque le DPTO n'est pas disponible.

b- Dans les grossesses ayant recours à des donneuses d'ovocytes (ovules) ou à des personnes gestatrices (personnes porteuses), les différences des chromosomes sexuels ne peuvent pas être dépistées par le DPNI Panorama™ (LifeLabs®).

c- En plus de ces conditions, le DPNI Panorama™ (LifeLabs®) peut suggérer la possibilité d'une triploïdie, d'un jumeau disparu ou d'une grossesse gémellaire auparavant non reconnue. Toutefois, le test ne peut pas faire la distinction entre ces différentes possibilités, et d'autres tests peuvent être nécessaires.

d- Le dépistage des syndromes de microdélétion peut être offert comme option de paiement privé. Cependant, la plupart des lignes directrices cliniques ne recommandent actuellement pas l'utilisation du DPNI pour dépister les syndromes de microdélétion en raison de l'insuffisance des données sur la validité technique et clinique du dépistage de ces syndromes.

e- Audibert et al. No. 456 SOGC Guideline. J Obstet Gynaecol Can 2024;46(11):102694.

f- Les taux de détection et de faux positifs ont été obtenus à partir des données sur les grossesses en Ontario dont la date prévue d'accouchement se situait entre septembre 2016 et décembre 2023 (voir [Performance et utilisation des tests de dépistage prénatal](#) sur le site web de DPO pour plus d'informations).

g- Bellai-Dussault et al. Cytogenic outcomes following a failed cell-free DNA screen. Am J Obstet Gynaecol 2023;229(2):168e1-168.e8.

h- S = estimation ponctuelle supprimée lorsque l'intervalle de confiance est > 20 %.

Grossesses gémellaires

Toutes les grossesses gémellaires viables sont admissibles au DPNI financé par l'État. Une échographie de la clarté nucale (CN) entre la 11e et la 14e semaine de grossesse et une échographie entre la 18e et la 22e semaine doivent toujours être offertes (1).

Il a été démontré que les performances du DPNI pour la détection des trisomies 21, 18 et 13 chez les jumeaux sont comparables à celles des grossesses simples (un seul fœtus) (2, 3). Cependant, le risque que le DPNI ne fournisse pas de résultat concluant est plus élevé que dans les grossesses simples (2).

Facteurs spécifiques au laboratoire à prendre en compte lors de la proposition du DPNI pour les grossesses gémellaires:

Type de grossesse gémellaire	Le DPNI peut-il être effectué par le test DPNI Panorama™ (LifeLabs®) ?	Le DPNI peut-il être effectué par le test DPNI prénatal Harmony™ (Dynacare®) ?
Conception avec ovocytes (ovules) de la personne enceinte	- Oui (trisomies 21/18/13)^a - Le résultat est fourni pour la grossesse, et non pour chaque jumeau - Détermine si les jumeaux sont probablement monozygotes (identiques) ou dizygotes (fraternelles)^b - Le sexe fœtal est fourni pour chaque jumeau	- Oui (trisomies 21/18/13)^c - Le résultat est fourni pour la grossesse, et non pour chaque jumeau - Le sexe fœtal n'est pas fourni pour chaque jumeau. La présence d'un chromosome Y indique qu'au moins un des fœtus est de sexe masculin.
Conception avec don d'ovocyte (ovule)	Non (seulement pour les grossesses monofœtales)	Oui (trisomies 21/18/13)
Une personne gestatrice (personne porteuse) est impliquée	Non (seulement pour les grossesses monofœtales)	Oui (trisomies 21/18/13)

a- Seuls les jumeaux monozygotes peuvent faire l'objet d'un dépistage des différences des chromosomes sexuels au moyen du DPNI Panorama™.
b- Le test de zygosité par DPNI peut compléter, mais non remplacer l'évaluation échographique de la chorionité. Prenat Diagn 2021;41:1233-40.
c- Les jumeaux ne peuvent pas être soumis au test prénatal Harmony™ pour détecter des différences des chromosomes sexuels.

Grossesses gémellaires avec jumeau disparu

On parle de « jumeau disparu » lorsqu'une grossesse débute comme une grossesse gémellaire et qu'un des jumeaux disparaît (perte par fausse couche), ce qui conduit à une grossesse simple (monofœtale).

Le mode optimal de dépistage génétique prénatal pour les grossesses avec jumeau disparu est une échographie de la clarté nucale suivie d'un dépistage du second trimestre (DST). Le DST doit être réalisé au moins 8 semaines après la disparition du jumeau. Si cette échographie n'est pas disponible, le DST peut être effectué seul.

D'autres formes de dépistage génétique prénatal (p. ex. DPTO ou DPNI) ne sont pas recommandées dans cette situation en raison du risque de résultats inexacts (4,5).

Critères d'admissibilité au DPNI financé par l'État

Les professionnels de la santé peuvent demander le DPNI financé par l'État en s'adressant à deux laboratoires provinciaux : Dynacare® (test prénatal Harmony^{MC}) et LifeLabs® (DPNI Panorama^{MC}) si au moins l'un des critères suivants est rempli :

Catégorie I

Veuillez cocher toutes les réponses qui s'appliquent :

- ☐ Un dépistage à marqueurs multiples (DPTO ou DST) positif pour une aneuploïdie.
- ☐ L'âge de la personne enceinte sera de 40 ans ou plus à la date prévue de l'accouchement. Dans le contexte de la fécondation in vitro, cela est défini comme étant un ovocyte (ovule) de 39 ans ou plus au moment du prélèvement (qu'il s'agisse d'un ovocyte provenant de la personne enceinte ou d'un don d'ovule).
- ☐ Grossesse antérieure ou enfant ayant une trisomie 21, 18 ou 13.
- ☐ Jumeaux avec démonstration par échographie d'une activité cardiaque fœtale chez les deux fœtus.
- ☐ Augmentation de la clarté nucale (CN) $\geq 3,5\text{mm}^*$.
**Une clarté nucale (CN) $\geq 3,5\text{ mm}$ peut être associée à des conditions génétiques et à des différences structurales non détectées par le DPNI. L'orientation rapide vers un spécialiste en génétique/médecine fœto-maternelle (MFM) est indiquée, indépendamment de la prescription ou du résultat du DPNI.*

Catégorie II

Les situations suivantes nécessitent l'orientation vers un spécialiste afin de déterminer si le DPNI est indiqué et pour fournir un accompagnement approprié avant et après le test. Sélectionnez toutes les réponses qui s'appliquent (doit être complété par un spécialiste en génétique ou en médecine fœto-maternelle (MFM)) :

- ☐ Anomalies congénitales fœtales évoquant une trisomie 21, 18 ou 13 identifiées à l'échographie. Préciser _____.
- ☐ Hygroma kystique
- ☐ Marqueur échographique faible isolé avec rapport de vraisemblance modéré pour la trisomie 21 (doit cocher un ou plusieurs marqueurs) :
 - ☐ Augmentation du pli nuchal ($\geq 6\text{ mm}$)
 - ☐ Os nasal hypoplasique ou absent
- ☐ Plusieurs marqueurs faibles avec un rapport de vraisemblance faible pour la trisomie 21 (doit cocher deux ou plusieurs marqueurs) :
 - ☐ Artère sous-clavière droite aberrante
 - ☐ Pyélectasie
 - ☐ Clinodactylie
 - ☐ Intestin hyperéchogène
 - ☐ Foyer(s) échogène(s) intracardiaque(s)
 - ☐ Fémur court
 - ☐ Humérus court
 - ☐ Ventriculomégalie
 - ☐ Autre, précisez : _____
- ☐ DPNI pour la détermination des chromosomes sexuels (au moins un des éléments suivants) :
 - ☐ Risque d'une condition liée au sexe.
 - ☐ Résultats échographiques suggérant une aneuploïdie d'un chromosome sexuel.
 - ☐ Résultats échographiques suggérant une différence/un trouble du développement sexuel.



PRENATAL SCREENING
DÉPISTAGE PRÉNATAL
ONTARIO

FINANCÉ PAR LE GOUVERNEMENT DE L'ONTARIO

www.prenatalscreeningontario.ca/fr
PSO@BORNontario.ca
613-737-2281 ou 1-833-351-6490 (sans frais)

Mise à jour le 3/2026 : Consultez régulièrement
notre site Web pour obtenir la version la plus récente
de ce document de référence.

Références

- Audibert et al. No. 456 SOGC Guideline. J Obstet Gynaecol Can 2024;46(11):102694.
- Palomaki et al. International Society for Prenatal Diagnosis Position Statement. Prenat Diagn. 2020;1-11.
- Dungan et al. Noninvasive prenatal screening (NIPS) for fetal chromosome abnormalities in a general-risk population: An evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2023 Feb;25(2):100336.
- Screening for fetal chromosomal abnormalities. ACOG Practice Bulletin No. 226. American College of Obstetricians and Gynecologists. Obstet Gynecol 2020;136:e48-69.
- Hopkins and Dugoff. Screening for aneuploidy in twins. Am J Obstet Gynecol MFM. 2022 Mar;4(25):100499.