

Le diagnostic prénatal express

par Serge B. Melançon

LE DIAGNOSTIC PRÉNATAL express est un test qui permet de détecter rapidement jusqu'à 95 % des anomalies numériques des chromosomes 13, 18, 21, X et Y présentes à la naissance (trisomies, syndromes de Turner et de Klinefelter, triploïdie). Il est réalisé grâce à la méthode d'hybridation *in situ* fluorescente (FISH) sur cellules amniotiques non cultivées. Ce test est complémentaire de l'analyse cytogénétique classique des cellules amniotiques cultivées (caryotype fœtal).

À qui s'adresse le diagnostic prénatal express ?

Toute patiente peut bénéficier du diagnostic prénatal express par FISH, que ce soit pour des raisons d'indication médicale ou de convenance personnelle. Ce test est toutefois recommandé aux femmes chez qui le risque de trisomies 13, 18 et 21 ou d'anomalies impliquant les chromosomes sexuels est élevé. Le délai de réponse est de moins de 48 heures et il est généralement couvert par les assurances privées.

Indications du diagnostic prénatal express

- Résultat positif au test de dépistage prénatal maternel

Le Dr Serge B. Melançon, pédiatre et généticien, exerce chez PROCREA Services cliniques, à Montréal.

- Signes échographiques évocateurs d'anomalie chromosomique
- Situations d'urgence (souffrance fœtale, retard de croissance intra-utérine, polyhydramnios)
- Autres situations néfastes pour le fœtus ou la mère
- Antécédents familiaux d'anomalies numériques d'un des chromosomes étudiés.
- Âge maternel avancé ou amniocentèses tardives (> 17^e semaine).

Quels sont les avantages du diagnostic prénatal express ?

Si le **résultat est anormal**, il permet d'alerter précocement les couples et de prendre une décision médicale plus rapide.

Si la **réponse est normale**, il permet de rassurer en attendant le caryotype final.

Les résultats d'un diagnostic prénatal express peuvent avoir une grande importance, tant pour le médecin que pour le couple :

- en calmant l'anxiété des parents à qui l'on a annoncé que le risque de trisomie 21 est élevé ou, à l'inverse, en alertant précocement les couples qu'une telle anomalie est présente ;
- en accélérant le processus décisionnel dans certaines situations d'urgence (souffrance fœtale, retard de croissance intra-utérine, polyhydramnios) ;
- en permettant d'ajuster plus rapidement la prise en charge d'une situation néfaste pour le fœtus. □