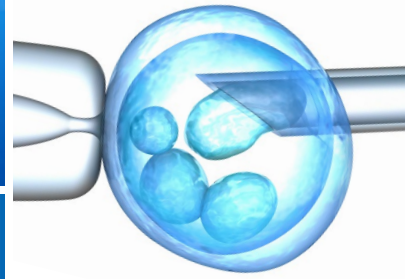


La neurofibromatose

Le diagnostic avant d'implanter un embryon



Vous avez la neurofibromatose et vous voudriez avoir un enfant sans que celui-ci en soit atteint. Il existe un test pour savoir si un embryon est porteur ou non de la maladie. Cette fiche vous explique ce test et tout ce qu'il implique.

De quel type de test s'agit-il ?

Il s'agit d'un test génétique. Il détecte sur les embryons issus d'une fécondation in vitro s'ils sont porteurs de la mutation qui cause la neurofibromatose.

Les embryons sans mutation peuvent ensuite être placés (réimplantés) dans l'utérus de la mère pour démarrer une grossesse.

C'est pourquoi ce test s'appelle « diagnostic préimplantatoire » (DPI).



En quoi consiste le test ?

Pour ce test, il faut avoir des ovules et faire une fécondation in vitro avec tout ce que celle-ci implique. Voici les principales étapes :

- > **Stimulation.** On fait des piqûres d'hormones à la mère pour changer son cycle d'ovulation. Elle produit ainsi de nombreux ovules. Ceux-ci sont ensuite prélevés dans le ventre à l'aide d'une aiguille.
- > **Fécondation in vitro.** On met les ovules en présence du sperme du père. Quand un ovule est fécondé, il devient un embryon.
- > **Test.** Au bout de quelques jours, on fait le test génétique sur une cellule de chaque embryon.
- > **Réimplantation.** Un embryon dont le test est négatif est alors placé dans l'utérus de la mère pour démarrer la grossesse.

Le test est parfois trop difficile à faire. Par exemple, si vous avez une neurofibromatose en mosaïque, la mutation ne se trouve pas dans toutes les cellules. Dans ce cas-là, on ne fait pas de test et ce sont les experts en génétique qui évaluent le risque de transmission à l'enfant.

Quels sont les risques?

Les principaux risques sont liés à la fécondation in vitro. Celle-ci est une intervention longue, complexe et qu'il n'est pas toujours possible de mener jusqu'au bout. Le taux de succès de la réimplantation est de 70 %.

Voir les Ressources utiles à la fin de cette fiche.

Un autre risque est celui de problèmes techniques lors du test : les résultats peuvent parfois indiquer qu'un embryon n'est pas porteur de la mutation alors qu'il l'est. Ce risque est très faible.

Il se pourrait aussi que tous les embryons créés soient porteurs de la maladie. Cela est impossible à savoir à l'avance.

Y a-t-il des contre-indications?

Il y en a principalement deux :

- La mère ne doit pas avoir plus de 43 ans.
- Si c'est elle qui a la neurofibromatose, il ne faut pas que son état de santé empêche la fécondation in vitro.



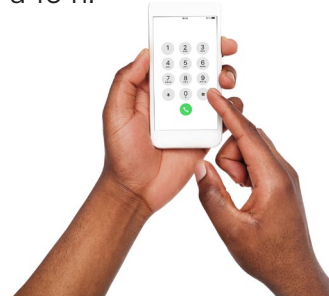
Quelle est la prise en charge du traitement?

Les choses évoluent souvent dans ce domaine. Votre équipe de soins est la mieux placée pour vous renseigner. Sachez toutefois qu'actuellement, le coût n'est pas couvert par la Régie de l'assurance maladie du Québec (RAMQ).

À qui m'adresser pour obtenir de l'aide ou poser des questions?

Vous pouvez appeler le Centre d'expertise en neurofibromatose du CHUM, du lundi au vendredi, de 9 h à 16 h.

> 514 890-8123



RESSOURCES UTILES

Hôpital Sainte-Justine :

> chusj.org

Fécondation in vitro : cliquer sur Soins et services → Procréation assistée → Traitements → Fécondation in vitro

Diagnostic préimplantatoire :

> chusj.org

Cliquer sur Soins et services → Procréation assistée → Diagnostic génétique préimplantatoire → Faits importants à propos du dpi

Il existe d'autres fiches santé produites par le CHUM. Demandez lesquelles pourraient vous convenir.



Vous pouvez aussi les consulter directement sur notre site chumontreal.qc.ca/fiches-sante

Le contenu de ce document ne remplace d'aucune façon les recommandations faites, les diagnostics posés ou les traitements suggérés par votre professionnel de la santé.

Pour en savoir plus sur le Centre hospitalier de l'Université de Montréal
chumontreal.qc.ca