

Le diagnostic préimplantatoire et vous

Avant-propos	1
Les étapes du DPI	3
L'obtention des embryons	9
Le diagnostic génétique et le transfert embryonnaire	13
Et après ?	17
> Le DPI au quotidien	19
> Le DPI en questions	22
> Lexique	26

Avant-propos

Le diagnostic préimplantatoire (DPI) vous offre la possibilité de devenir parent(s) d'un enfant qui ne sera pas atteint de la maladie génétique familiale que vous pourriez lui transmettre.

Ce document vous présente les différentes étapes du DPI, le rôle des professionnels de santé qui vous accompagneront au cours de cette démarche et traite des aspects médicaux, administratifs et réglementaires liés au DPI.

Il contient de nombreuses informations pratiques et tente d'apporter des réponses concrètes aux différentes interrogations auxquelles vous pourrez être confronté pendant votre parcours.

Le DPI est proposé aux couples composés d'un homme et d'une femme, aux couples de femmes et aux femmes célibataires*, qui risquent de transmettre à leur enfant une maladie génétique d'une particulière gravité et incurable au moment du diagnostic. Cet examen médical permet de réaliser un diagnostic génétique sur un embryon obtenu par fécondation *in vitro* (FIV) avant qu'il ne soit transféré dans l'utérus de la femme. **L'objectif est de s'assurer que la grossesse débute avec un embryon non atteint de la maladie génétique recherchée.** Pour les couples de femmes ou les femmes célibataires, le recours à un don de spermatozoïdes est nécessaire pour la fécondation *in vitro*.

La première naissance obtenue à l'issue d'un DPI a eu lieu en 1990. En France, en 2023, 345 enfants sont nés à la suite d'un DPI. Le DPI est une pratique encadrée par la loi de bioéthique. **Cinq centres autorisés par l'Agence de la biomédecine peuvent mettre en œuvre ces techniques.**

L'Agence de la biomédecine coordonne le suivi de l'activité des centres de diagnostic préimplantatoire. Depuis plusieurs années, cette activité connaît une progression régulière. Environ 1 000 demandes sont examinées chaque année par les cinq centres autorisés pour le DPI. En moyenne, un peu plus des deux tiers sont acceptées. Elles concernent un très large éventail de près de 400 maladies génétiques différentes. La majeure partie des refus s'explique par une impossibilité, ou des difficultés, à réaliser le diagnostic génétique ou le traitement de stimulation préalable à l'assistance médicale à la procréation (AMP). Près d'un quart des personnes prises en charge au cours de l'année parviennent à la conception d'un enfant.

*Le terme utilisé ici est « célibataire ». Les textes de loi parlent de femme « non-mariée ». Ces termes concernent les femmes pacsées, en concubinage ou seules.

Les étapes du DPI

Être porteur d'une anomalie génétique n'implique pas obligatoirement de renoncer à devenir parent. Proposé aux couples composés d'un homme et d'une femme, aux couples de femmes ou aux femmes célibataires, à risque de transmettre une maladie génétique grave et incurable au moment du diagnostic à leur futur enfant, le diagnostic préimplantatoire (DPI) permet de rechercher une anomalie génétique sur une ou plusieurs cellule(s) d'un embryon.

Pour cela, plusieurs étapes préalables sont nécessaires. Le DPI est une démarche longue qui impose le recours à une fécondation *in vitro* (FIV). Des étapes relatives à l'assistance médicale à la procréation (AMP) et au diagnostic génétique sur l'embryon sont nécessaires avant le transfert chez la femme d'un embryon non atteint de la maladie. Le DPI est réalisé dans des centres spécialisés dans les domaines de la génétique et de l'AMP.

Qui peut bénéficier d'un DPI ?

La loi de bioéthique votée en 2021 a élargi l'accès au DPI à de nouveaux publics. Aujourd'hui, le recours au diagnostic génétique préimplantatoire est ouvert aux couples composés d'un homme et d'une femme, aux couples de femmes et aux femmes célibataires, ayant une forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique d'une particulière gravité, reconnue comme incurable au moment du diagnostic.

Pour cela, les caractéristiques génétiques de cette maladie doivent être préalablement identifiées au niveau des chromosomes ou de l'ADN, chez l'un ou les deux membres du couple ou chez la femme célibataire (ou l'un de ses/leurs ascendants immédiats).



Les conditions médicales et génétiques

Plusieurs examens prescrits vont permettre de déterminer si les techniques d'assistance médicale à la procréation nécessaires au DPI peuvent être mises en œuvre.

► **pour la femme** : un bilan médical composé d'une consultation gynécologique, d'une échographie pelvienne, d'une prise de sang et d'un test de perméabilité des trompes.

► **pour l'homme** : l'analyse du sperme permettra de connaître les caractéristiques des spermatozoïdes (nombre, mobilité, forme).

Parallèlement, l'équipe médicale du centre de DPI évalue la possibilité de réaliser le diagnostic génétique. Avant de décider de réaliser un DPI, des examens génétiques sont effectués chez le couple ou la femme célibataire,

et éventuellement chez leurs proches (parents, enfants, frères ou sœurs...).

Dans les situations où la fécondation *in vitro* nécessite un don de gamètes, des démarches supplémentaires doivent être effectuées. Le centre de DPI vous accompagnera dans cette démarche.

Les centres de DPI

Cinq centres sont aujourd'hui autorisés à pratiquer le diagnostic préimplantatoire :

- le centre de Paris-Clamart,
- le centre de Montpellier,
- le centre de Strasbourg,
- le centre de Nantes,
- le centre de Grenoble.

Les coordonnées des centres sont indiquées à la fin de ce guide.

Une équipe à vos côtés

Chaque centre est doté d'une équipe pluridisciplinaire qui vous accompagne durant les différentes étapes du DPI. Celle-ci comprend entre autres :

Un généticien et/ou un conseiller en génétique

Il aborde avec vous votre histoire familiale génétique et évalue les risques de transmission de la maladie concernée à votre descendance.

Un gynécologue

Il met en place le protocole de stimulation de l'ovulation, la ponction folliculaire, puis assure le transfert chez la femme des embryons non atteints de la maladie.

Un biologiste de la reproduction

Il assure la mise en fécondation, après recueil des spermatozoïdes et des ovocytes. Il suit le développement embryonnaire et prélève la ou les cellules sur lesquelles sera réalisé le diagnostic.

Un biologiste du diagnostic génétique

Il reçoit les cellules de chaque embryon pour en faire l'analyse, soit au niveau des chromosomes, soit au niveau de l'ADN.

Un psychologue

Il est disponible pour vous tout au long de votre parcours et reste à votre écoute. Des entretiens individuels

ou en couple peuvent avoir lieu à tout moment de la démarche de DPI.

Une sage-femme

Au sein de l'équipe médicale, la sage-femme a un contact privilégié avec vous. Elle vous aide à monter le dossier en vue de la réalisation du DPI et suit votre parcours.

Un anesthésiste

Si nécessaire, lors d'une consultation, il choisit avec vous le mode anesthésique le plus approprié à votre profil médical, qui sera utilisé lors de la ponction folliculaire.

Autres professionnels

D'autres professionnels de santé (andrologue, psychiatre...) peuvent intervenir ponctuellement en fonction de votre situation. Avec votre accord, l'équipe du DPI pourra rester en contact avec le médecin qui vous a adressé au centre de DPI, tout au long du processus, et le tenir informé du déroulement des différentes étapes de celui-ci.



L'attestation du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN)

Votre dossier médical doit être examiné par le centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN) qui travaille conjointement avec le centre de DPI. Le CPDPN doit valider, après étude du dossier, le principe de recourir au DPI pour la maladie que vous êtes susceptible de transmettre. Ce centre est composé de praticiens de disciplines différentes (gynécologue-obstétricien, spécialiste en échographie du fœtus, généticien, pédiatre, psychiatre, biologiste...).

La consultation pluridisciplinaire

Si les conditions médicales et génétiques sont réunies et après l'accord du CPDPN, le centre de DPI vous recevra lors d'une consultation pluridisciplinaire associant généralement le généticien, le gynécologue, le biologiste de la reproduction, l'anesthésiste et le psychologue. En pratique, cette

consultation se déroule en une demi-journée ou une journée et a pour objectifs de :

- Vous expliquer le déroulement des différentes phases de la fécondation *in vitro*, ses chances de succès et ses risques ;
- Vous expliquer les modalités de réalisation du diagnostic génétique sur l'embryon, ainsi que les différents résultats susceptibles d'être obtenus et leurs conséquences sur le déroulement du DPI ;
- Vous remettre un document d'information ;
- Vous faire signer le consentement spécifique nécessaire avant toute réalisation du DPI.

À chaque étape du DPI, l'équipe médicale valide avec vous votre choix de poursuivre ou non.

Les consentements préalables

Au cours de votre parcours, vous devrez donner votre accord en signant des formulaires de consentement. Ces documents signés, selon la situation, par les deux membres du couple ou la femme célibataire, confirmeront notamment que vous avez bien pris connaissance et compris les informations relatives aux différentes phases du diagnostic génétique et à son degré de fiabilité. Votre consentement sera à nouveau exigé au début de la tentative de FIV.

Le parcours type du DPI

Prise en charge du couple ou de la femme célibataire par le centre de DPI et préparation du dossier

Mise au point du test génétique par le centre de DPI

Gestion de la demande et examen du dossier par le centre de DPI

Présentation du dossier au centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN) pour accord

Évaluation de la faisabilité génétique et gynécologique par le centre de DPI

Consultation pluridisciplinaire en présence du couple ou de la femme célibataire

1^e
ÉTAPE

Assistance médicale à la procréation afin d'obtenir des embryons

Recueil des spermatozoïdes

Stimulation ovarienne

Prélèvement folliculaire

Fécondation *in vitro* (FIV-ICSI) et mise en culture des embryons

2^e
ÉTAPE

Recueil et identification des embryons non porteurs de la maladie génétique en vue de leur transfert

Biopsie embryonnaire

Identification des embryons non atteints de la maladie

Transfert d'un embryon dans l'utérus de la femme

3^e
ÉTAPE

Suivi des résultats de la tentative assuré par le centre de DPI

En cas de succès, suivi normal de la grossesse, diagnostic prénatal (DPN) éventuel

L'obtention des embryons

L'embryon est issu de la fécondation d'un seul ovocyte par un spermatozoïde. Afin d'obtenir plusieurs embryons, il est nécessaire de stimuler artificiellement les ovaires pour disposer de plusieurs ovocytes matures qui seront ensuite fécondés *in vitro*, en dehors de l'organisme.

Le protocole de stimulation

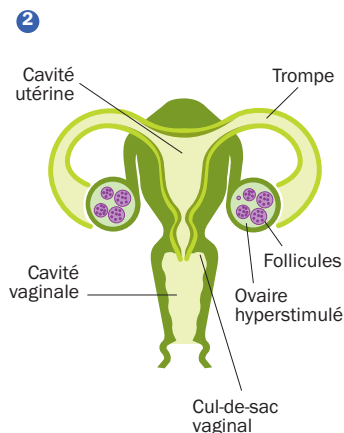
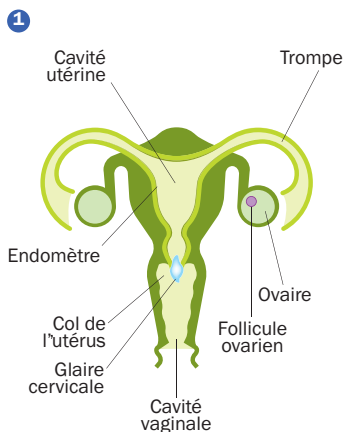
Avant de débiter la stimulation, un bilan est nécessaire. Certains examens ont déjà été réalisés, d'autres pourront être prescrits. En fonction du résultat de ce bilan gynécologique et biologique, le gynécologue du centre de DPI établit un protocole de stimulation personnalisé.

La stimulation

La stimulation consiste en un traitement hormonal administré par injection. Celui-ci permet, d'une part, d'obtenir le développement simultané de plusieurs follicules, et, d'autre part, de pouvoir prélever des ovocytes. Ce traitement est surveillé de façon adaptée par des échographies et/ou des dosages hormonaux, réalisés par prises de sang.

Lorsque les follicules sont matures, le déclenchement de l'ovulation est obtenu grâce à une nouvelle injection. L'horaire de l'injection est précis car il détermine celui de la ponction folliculaire.

1 Appareil génital féminin avec follicule mûr physiologiquement et **2** après stimulation.



Dans le cadre du DPI, la stimulation ovarienne doit permettre d'obtenir un grand nombre d'ovocytes, dans le but de pouvoir analyser plusieurs embryons. Plus il y a d'embryons, plus la démarche du DPI a de chances de réussir.

Néanmoins, il est possible que des tentatives soient annulées pour différentes raisons médicales (par exemple, en cas d'échec de la stimulation ou de la survenue d'une complication).

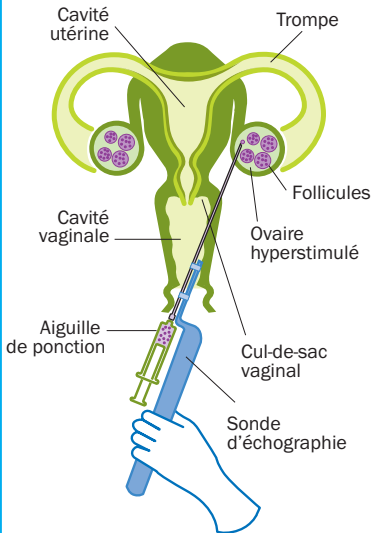
La ponction folliculaire et la préparation des ovocytes

La ponction folliculaire est effectuée par voie vaginale, sous contrôle échographique et sous anesthésie générale ou locale. Réalisée dans le centre de DPI, la ponction nécessite une hospitalisation de jour. La date précise et les horaires vous sont communiqués par le centre. En général, cet acte médical vous mobilise une demi-journée.

Dans certains cas, une consultation de pré-anesthésie est programmée avant la ponction.

Après la ponction, le nombre et l'aspect des ovocytes sont évalués en vue de leur mise en fécondation. Tous les follicules ne contiennent pas forcément un ovocyte et tous les ovocytes ne sont pas fécondables.

Prélèvement ovocytaire



Le recueil et la préparation des spermatozoïdes

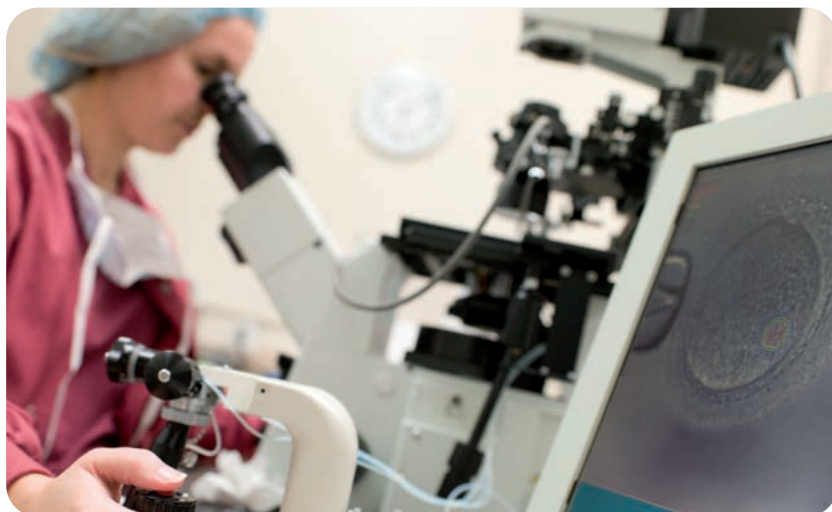
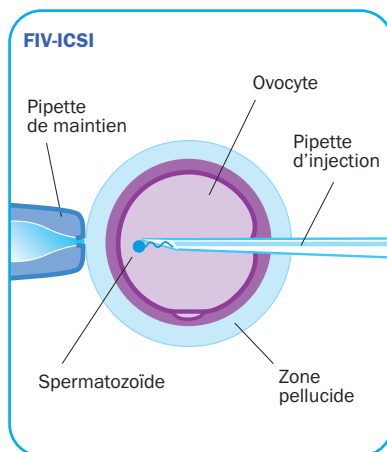
Le jour de la ponction folliculaire, le sperme du conjoint est recueilli par masturbation et est préparé au centre en vue de la fécondation. Dans certaines situations, des spermatozoïdes préalablement congelés sont utilisés. Ils sont alors décongelés le jour de la ponction folliculaire.

La fécondation *in vitro* avec micro injection

La fécondation *in vitro* (FIV) avec ICSI (*Intra Cytoplasmic Sperm Injection*) consiste en l'introduction d'un spermatozoïde dans l'ovocyte. C'est une forme particulière de fécondation *in vitro* réalisée sous microscope par un biologiste de la reproduction spécifiquement formé à cet acte. Utilisée dans le cadre du DPI, cette technique permet d'améliorer la fiabilité du diagnostic génétique qui sera effectué ultérieurement sur les embryons.

En pratique, la FIV-ICSI se déroule généralement le jour de la ponction folliculaire. Mais, elle peut aussi être réalisée avec des ovocytes congelés. Sous contrôle d'un microscope, le biologiste maintient l'ovocyte à l'aide d'une micropipette et, avec une autre micropipette, aspire le spermatozoïde sélectionné puis l'injecte à l'intérieur de l'ovocyte. Ce geste est répété sur chaque ovocyte fécondable.

⇒ Pour plus d'informations, n'hésitez pas à consulter le site www.procreation-medicale.fr et le Guide de l'assistance médicale à la procréation.



Le diagnostic génétique et le transfert embryonnaire

Une fois la fécondation obtenue, une ou plusieurs cellules de chaque embryon sont prélevées pour réaliser l'examen génétique. Les embryons non atteints de la maladie pourront être transférés dans l'utérus de la femme pour s'y développer.

La biopsie embryonnaire

Avant chaque biopsie, le biologiste de la reproduction effectue un examen des embryons pour identifier ceux qui se seront bien développés et qui pourront donc faire l'objet d'une biopsie.

Le plus souvent réalisée entre trois et six jours après la mise en fécondation, la biopsie consiste à prélever une ou plusieurs cellules de l'embryon en

vue de leur analyse génétique. Cet acte nécessite de créer une petite ouverture au niveau de l'enveloppe qui entoure l'embryon. Puis, à l'aide d'une micropipette, une ou plusieurs cellules sont aspirées. La biopsie n'a pas de conséquence sur le bon développement de l'embryon.

L'étape de biopsie embryonnaire peut être réalisée à partir d'embryons décongelés.



Le diagnostic génétique des embryons

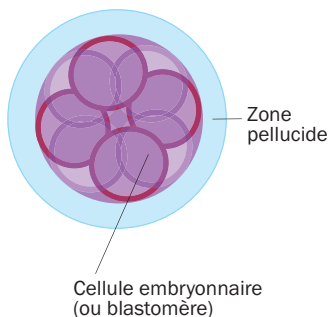
Une fois la biopsie réalisée, le diagnostic est pratiqué pour chaque embryon.

Seule la maladie pour laquelle le couple ou la femme célibataire présente un risque de transmission, et dont l'indication de DPI a été validée, est recherchée.

Cette anomalie génétique est recherchée sur une ou plusieurs cellules de l'embryon.

Seuls les embryons non atteints de la maladie sont conservés en vue de leur transfert, immédiat ou ultérieur. Dans ce dernier cas, les embryons seront congelés.

Embryon stade 8 cellules



Un praticien du centre de DPI vous communiquera le résultat de l'examen génétique lors d'une consultation. Dans l'attente des résultats, il pourra vous être proposé de congeler les embryons.

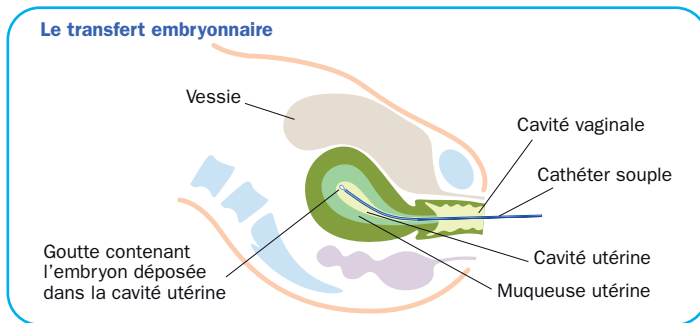
Le transfert embryonnaire

En fonction des résultats du diagnostic génétique, des conditions médicales ou techniques, l'équipe médicale du centre de DPI déterminera s'il est possible de procéder à un transfert d'embryon. Dans certaines situations, des embryons non transférés pourront être congelés en vue d'un transfert ultérieur.

Si aucun embryon n'est disponible en vue d'un transfert, la possibilité de renouveler la tentative sera discutée avec l'équipe médicale.

Le transfert embryonnaire consiste à déposer l'embryon dans l'utérus. C'est un geste simple et indolore, parfois pratiqué sous contrôle échographique. Il est réalisé au moyen d'un cathéter fin et souple introduit par voie vaginale dans l'utérus. Pour réaliser cet acte, la femme est installée en position gynécologique. L'embryon est alors déposé à l'intérieur de l'utérus.

Une fois le transfert réalisé, la probabilité d'obtenir une grossesse est d'environ 30 %.



⇒ Pour plus d'informations, n'hésitez pas à consulter le site www.procreation-medicale.fr et le Guide de l'assistance médicale à la procréation.

Et après ?

Environ deux semaines après le transfert embryonnaire, un premier test de grossesse est réalisé par prise de sang.

En cas de grossesse

Une fois la grossesse confirmée par la prise de sang, une première échographie est programmée. Cet examen permet de déterminer si l'embryon se développe bien. Dans la majorité des cas, les grossesses se déroulent normalement. C'est pourquoi, vous pouvez décider de vous faire suivre par le gynécologue de votre choix.

Le risque d'erreur du DPI n'est pas nul. Il est discuté avec vous, au cas par cas. C'est en fonction de ce risque que le biologiste du centre de DPI ayant réalisé le diagnostic génétique peut vous proposer de faire un diagnostic prénatal (DPN) au cours de la grossesse pour confirmer le résultat du DPI. Si vous souhaitez réaliser ce diagnostic prénatal, le médecin qui suivra votre grossesse devra alors être informé des modalités de la procréation (FIV-ICSI et DPI), afin de prendre en compte cette éventualité.

En l'absence de grossesse

L'analyse des données et des différents résultats permettra éventuellement à l'équipe du centre de comprendre les causes de cet échec. À l'occasion d'un nouvel entretien, vous pourrez exposer vos interrogations et faire part de vos intentions quant à la poursuite ou à l'arrêt du processus. Malgré la déception liée à l'échec de la tentative, laissez-vous le temps de la réflexion.

Si vous envisagez de renouveler la tentative et si l'équipe médicale considère que c'est possible, l'équipe du centre de DPI établira avec vous un nouveau calendrier pour vos prochains rendez-vous.

Le suivi de l'AMP

Comme pour les autres formes d'assistance médicale à la procréation (AMP), le suivi des tentatives menées dans le cadre du DPI (résultats, état de santé des enfants qui en sont issus) est une obligation réglementaire. C'est pourquoi, votre centre de DPI vous sollicitera pour le recueil de ces informations. Les informations relatives à chaque tentative sont transmises par les centres de DPI à l'Agence de la biomédecine en vue de leur analyse. En l'absence d'opposition de votre part, cette transmission se fait sous forme nominative.

Les données de la littérature scientifique n'ont pas identifié de problème de santé majeur chez les enfants nés après une fécondation *in vitro*.

Le DPI au quotidien

Éloignement géographique, durée de la démarche, vie quotidienne, activité professionnelle, disponibilité sont autant de paramètres à prendre en compte au cours des différentes étapes de votre projet parental.

Gérer l'éloignement géographique

Cinq centres en France sont actuellement autorisés à pratiquer le diagnostic préimplantatoire. Ils sont situés à Grenoble, Montpellier, Nantes, Paris et Strasbourg. Si vous ne résidez pas à proximité de l'un d'eux, des déplacements ponctuels ou des courts séjours sont à prévoir à l'occasion de consultations et d'examens. Pour faciliter la gestion de votre emploi du temps, les rendez-vous au centre vous seront indiqués dès que possible. Toutefois, certains d'entre eux peuvent être modifiés au dernier moment, étant directement liés aux résultats de vos examens. Si vous êtes en couple, la présence des deux membres est souvent nécessaire, voire obligatoire lors des consultations.

Un projet dans la durée

Le diagnostic préimplantatoire est une démarche longue, qui s'étale sur plusieurs mois. Plusieurs raisons à cela : la demande croissante pour réaliser un DPI, la complexité de l'examen génétique spécialement mis au point en fonction de votre situation, le nombre de centres autorisés ou encore la multiplication éventuelle des tentatives après un échec. Ainsi, votre projet parental avec DPI s'inscrit dans la durée.

Organiser sa vie professionnelle

Compte tenu des nombreuses sollicitations, il est nécessaire d'envisager des périodes d'absence.

Lors de vos rendez-vous au centre de DPI, vous pouvez demander, si vous le souhaitez, un justificatif médical à remettre à votre employeur, qui ne laisse pas deviner le motif de la consultation. Un arrêt de travail n'est pas systématiquement proposé, ce qui peut vous amener à devoir poser des jours de congés.

Pour la stimulation en particulier, privilégiez une période professionnelle plus calme ou prenez éventuellement quelques jours de congés, si vous le pouvez.

Enfin, si la grossesse est confirmée, vous pouvez exercer une activité professionnelle, sauf indication contraire de votre médecin.

La prise en charge par l'assurance maladie et par l'hôpital

Le DPI fait l'objet d'une prise en charge à 100 % par l'assurance maladie. Celle-ci porte sur la réalisation de quatre tentatives de fécondation *in vitro* pour l'obtention d'une grossesse. Pour bénéficier d'une prise en charge, une demande d'entente préalable doit être déposée auprès de la caisse d'assurance maladie (CPAM) dont vous dépendez, avant le début du traitement. C'est le centre de DPI qui vous renseignera sur cette formalité. La demande d'entente préalable peut aussi concerner les frais de transport entre le domicile et le centre de DPI. En revanche, si votre présence est nécessaire plusieurs jours de suite, les frais de séjour éventuels restent à votre charge.

Préserver sa qualité de vie

Le DPI vous offre la possibilité de devenir parent(s) d'un enfant qui ne sera pas atteint de la maladie génétique familiale qui peut lui être transmise. Entre l'envie de voir son projet de vie aboutir, la peur de l'échec, l'attente et les interrogations, l'enjeu est important. Il l'est d'autant plus pour des personnes qui, pour la plupart, ont déjà été confrontées à des épreuves liées à cette maladie : découverte de la maladie génétique, fausse-couche, interruption médicale de grossesse, naissance d'un enfant

gravement malade ou handicapé, décès d'un proche... Le DPI est une démarche souvent éprouvante, où chaque nouvelle étape est conditionnée par le succès de la précédente. Cette période est parfois difficile à traverser. Vous pouvez ressentir du stress et de l'angoisse au cours de ce processus. N'hésitez pas à faire des pauses et à ménager des périodes pour prendre soin de vous.

Des associations de patients peuvent vous accompagner durant votre parcours. Le psychologue du centre de DPI est également disponible tout au long de votre parcours.



Le DPI en questions

Quel centre de DPI
va assurer mon suivi ?



*Votre suivi sera réalisé par l'un des cinq centres de DPI autorisés en France : Grenoble, Montpellier, Nantes, Paris, Strasbourg. L'activité des centres étant très réglementée et encadrée, tous ont recours à des techniques similaires. Pour des raisons de confort, vous pouvez choisir le centre le moins éloigné de votre domicile, le plus facile d'accès ou encore le plus proche d'un membre de votre famille ou d'un(e) ami(e) qui pourra vous héberger le temps de votre passage au centre. **Votre demande doit être adressée à un seul centre de DPI.** En cas de refus, si vous le souhaitez, vous pourrez vous adresser à un autre centre de DPI. Sachez toutefois que, pour certaines maladies, le diagnostic génétique n'est pas réalisé dans tous les centres.*



La stimulation ovarienne
est-elle douloureuse ?



Pendant la période de stimulation, des douleurs au bas-ventre, des troubles digestifs (nausée, ballonnement, constipation), ainsi qu'une fatigue peuvent apparaître. C'est notamment le cas si la réponse à la stimulation est importante. Cette hyperstimulation se manifeste par une gêne ou des douleurs abdominales, des nausées, des vomissements, une diarrhée, une augmentation de la taille des ovaires. Plus rarement, cela entraîne une prise de poids brutale,

une accumulation de liquide dans le péritoine (ascite), des troubles respiratoires. Si vous ressentez ces symptômes, contactez le médecin qui vous suit ou le service d'urgences le plus proche de chez vous. Exceptionnellement, l'hyperstimulation ovarienne peut en effet avoir des conséquences sévères (formation de caillots sanguins, par exemple). ”

Une anesthésie est-elle nécessaire lors de la ponction folliculaire ?

“

Une anesthésie, locale ou générale, est nécessaire pour la ponction folliculaire. Une consultation de pré-anesthésie peut vous être proposée dans ce contexte. La nature de l'anesthésie (locale ou générale) est déterminée par le médecin, notamment en fonction de vos antécédents. Lors de la ponction, des risques d'hémorragie ou d'infection existent, mais sont très exceptionnels. ”

Quelle est la fiabilité du diagnostic génétique préimplantatoire ?

“

Compte tenu de la complexité du diagnostic génétique préimplantatoire pratiqué sur un nombre limité de cellules de l'embryon, sa fiabilité reste inférieure à celle d'un diagnostic prénatal (DPN), c'est-à-dire obtenu à partir d'un prélèvement de cellules du placenta (appelées villosités chorales) ou de liquide amniotique (amniocentèse), ou encore sur le sang de la mère durant la grossesse. Le risque d'erreur du diagnostic existe et est variable selon les cas. Lorsqu'il vous présentera les résultats, le praticien du centre vous précisera si le risque d'erreur est supérieur à 1 %. Dans certains cas, un DPN pourra être recommandé. ”

Combien d'embryons sont transférés ?



Cette question est généralement abordée avec le médecin avant même la ponction folliculaire et le nombre d'embryons transférés est rediscuté au moment du transfert, en fonction des résultats obtenus. Le nombre d'embryons à transférer est autant que possible limité à un seul. L'objectif est d'avoir les meilleures chances de grossesse tout en limitant les risques d'une grossesse multiple. Largement abordé avec le médecin au préalable, ce choix est validé avec le couple ou la femme célibataire au moment du transfert. Les raisons en sont justifiées dans le dossier médical.



Que deviennent les embryons non transférés ?



Si vous avez donné votre accord pour que tous les ovocytes recueillis soient mis en fécondation, il arrive, dans certains cas, que le nombre d'embryons non atteints de la maladie obtenus soit supérieur au nombre d'embryons transférés. On parle alors d'embryon(s) surnuméraire(s). Après un nouvel accord de votre part, ils pourront être congelés et conservés au centre de DPI. Chaque année, par écrit, vous serez consulté au sujet du devenir de ces embryons. Par exemple, si vous maintenez votre projet parental, la conservation sera poursuivie en vue d'un transfert ultérieur. S'il n'y a plus de projet parental, vous pourrez donner votre consentement pour que vos embryons fassent l'objet d'un don à des fins de recherche ou choisir l'arrêt de leur conservation.



Peut-on renoncer au DPI en cours de route ?

À chaque étape de la procédure, vous pouvez décider d'arrêter votre projet. N'hésitez pas à faire part régulièrement de vos doutes, de vos interrogations, de votre état d'esprit et d'en parler avec l'équipe médicale qui vous accompagne. Les professionnels qui la composent (médecin, généticien, biologiste, psychiatre ou psychologue, sage-femme...) sont là pour vous aider, non pour juger vos choix. Dans le cas où vous souhaiteriez interrompre la démarche, n'oubliez pas d'en faire part au centre de DPI qui vous suit.

Quelles sont les chances d'être enceinte ?

En utilisant la technique de FIV-ICSI - comme c'est toujours le cas pour un diagnostic préimplantatoire - le pourcentage de chances d'obtenir une grossesse à l'issue du transfert d'embryon est d'environ 30 %. Dans 8 cas sur 10 environ, cette grossesse aboutit à une naissance, car le taux de fausses couches spontanées est d'environ 20 %, comme pour les grossesses obtenues naturellement. Néanmoins, cette probabilité n'est pas la même pour tous : elle varie selon l'âge et les situations propres à chaque personne.

Quelles sont les alternatives au DPI ?

Dans le cadre d'une grossesse sans DPI, le diagnostic prénatal peut permettre de savoir si l'enfant à naître est atteint, ou non, de la maladie génétique familiale. Le recours au don de spermatozoïdes, d'ovocytes ou d'embryon peut aussi vous permettre d'éviter la transmission de votre maladie génétique. L'adoption constitue une autre possibilité pour réaliser votre projet parental.

Lexique

AMNIOCENTÈSE : Prélèvement du liquide dans lequel baigne l'embryon puis le fœtus au cours de la grossesse. Essentiellement constitué d'eau, il contient également des cellules du fœtus (amniocytes). Le prélèvement vise à réaliser des examens de diagnostic prénatal.

BIOPSIE : Prélèvement de cellules à l'aide d'une micropipette. Dans le cadre du DPI, la biopsie embryonnaire permet d'extraire une (ou plusieurs) cellule(s) de l'embryon sur laquelle un diagnostic génétique sera effectué.

BLASTOMÈRE (OU CELLULE EMBRYONNAIRE) : Cellule provenant des premières divisions de l'ovocyte fécondé durant le développement embryonnaire. C'est la (les) cellule(s) qui est (sont) prélevée(s) lors d'un DPI.

CATHÉTER : Tuyau souple et fin, de longueur variable, servant à transférer les embryons (obtenus par fécondation *in vitro*) dans l'utérus.

CONGÉLATION (OU VITRIFICATION) : Technique de congélation ultra-rapide qui consiste à plonger les cellules directement dans l'azote liquide à -196°C. La congélation (ou vitrification) évite la formation de cristaux dans les cellules, qui pourraient les abîmer lors de la décongélation.

EMBRYON : On parle d'embryon dès la fusion des noyaux de l'ovocyte et du spermatozoïde après la fécondation.

FOLLICULE : Situé dans l'ovaire, le follicule est la structure qui contient l'ovocyte. Au cours de sa croissance, le follicule devient visible à l'échographie, mais l'ovocyte, lui, ne l'est pas.

ICSI : Technique de fécondation *in vitro* (en anglais « Intra Cytoplasmic Sperm Injection ») qui est notamment utilisée dans le cadre du DPI. Elle consiste à injecter un spermatozoïde dans un ovocyte. On appelle également cette technique « micro-injection » ou « fécondation assistée » ou « fécondation avec micromanipulation ».

OVOCYTE : Cellule reproductrice (gamète) féminine, encore appelée ovule, contenue dans un follicule. L'ovocyte est une cellule sphérique, considérée de grande taille (mesurant 0.1 mm de diamètre, 20 fois plus large que le spermatozoïde). Il fournit à l'embryon le matériel génétique de la femme.

PONCTION FOLLICULAIRE OU PONCTION DES OVAIRES : Geste chirurgical réalisé sous contrôle échographique, qui permet d'aspirer le liquide folliculaire contenant les ovocytes. Elle est effectuée à l'aide d'une aiguille reliée à une seringue ou à un système d'aspiration contrôlée.

SPERMATOZOÏDE : Cellule reproductrice masculine (gamète), qui possède une tête et une queue (le flagelle) qui lui permet de se déplacer. Il apporte à l'embryon le matériel génétique de l'homme.

STIMULATION OVARIENNE : Traitement médical (injections ou comprimés) à base d'hormones permettant de stimuler la maturation d'un ou plusieurs follicules pour chacun des ovaires.

• Centre de Grenoble

Hôpital Couple Enfant - CHU Grenoble Alpes
2e étage - CS 10217
38043 Grenoble Cedex 9

> Coordination du DPI

Tél : 04 76 76 78 82
Mail : dpi@chu-grenoble.fr
<https://www.chu-grenoble.fr/content/le-diagnostic-pre-implantatoire-dpi>

• Centre de Montpellier

CHU Arnaud de Villeneuve
371 avenue du Doyen Gaston Giraud
34295 Montpellier Cedex 5

> Sages-femmes coordinatrices du DPI

Tél : 04 67 33 65 93
Fax : 04 67 33 69 31
Mail : dpi-coordination@chu-montpellier.fr

> Secrétariat de l'Unité AMP-DPI

Tél : 04 67 33 64 04
Fax : 04 67 33 62 90
Mail : secbdr@chu-montpellier.fr

> Secrétariat de cytogénétique du DPI

Tél : 04 67 33 66 81
Fax : 04 67 33 70 14
Mail : cytogenetique-dpi-sec@chu-montpellier.fr

• Centre de Nantes

Secrétariat de diagnostic préimplantatoire
Biologie et médecine de la reproduction
Hôpital Femme-Enfant-Adolescent
38 boulevard Jean Monnet
44093 Nantes Cedex 1

> Coordination du DPI

Secrétariat : 02 40 08 33 97
Fax : 02 40 08 32 28
Mail : BP-secretariat-coordination-dpi@chu-nantes.fr
<https://www.chu-nantes.fr/centre-de-diagnostic-pre-implantatoire-dpi-1>

• Centre de l'AP-HP (Paris-Clamart)

Hôpital Necker - Enfants Malades
149 rue de Sèvres
75743 Paris Cedex 15

> Accueil de génétique moléculaire

Hôpital Necker - Enfants Malades
Service de médecine génomique des maladies rares
Tour Lavoisier 3e étage
Tél : 01 71 19 62 06
Fax : 01 71 19 64 20
Mail secrétariat : valerie.courtens@aphp.fr

> Accueil de génétique chromosomique

Hôpital Necker - Enfants Malades
Service de médecine génomique des maladies rares
Tour Lavoisier 2e étage
Tél : 01 44 49 49 83
Fax : 01 44 49 04 17

Hôpital Antoine Bécère
157 rue de la Porte de Trivaux
92140 Clamart

> Accueil AMP-DPI

Service de médecine de la reproduction
Tél : 01 45 37 47 68
Fax : 01 45 37 49 80

> Service de Biologie de la reproduction - Cecos

Secrétariat : 01 45 37 49 79
Fax : 01 45 37 42 07

• Centre de Strasbourg

> Secrétariat de DPI

(permanence téléphonique 10-12h et 14-16h)
Secrétariat : 03 69 55 34 21
Fax : 03 69 55 34 22
Mail : dpi@chu-strasbourg.fr
www.chru-strasbourg.fr/?s=dpi

> Adresse pour les courriers uniquement Diagnostic préimplantatoire

Hôpitaux Universitaires de Strasbourg
Site CMCO
1 place de l'Hôpital
BP 426
67091 Strasbourg Cedex

> Adresse pour envoi des prélèvements et consultations

Diagnostic préimplantatoire
CMCO
19 rue Louis Pasteur
67300 Schiltigheim Cedex

L'Agence de la biomédecine

L'Agence de la biomédecine est une agence de l'État placée sous la tutelle du ministère chargé de la santé. Elle a été créée par la loi de bioéthique de 2004. Elle exerce ses missions dans les domaines du prélèvement et de la greffe d'organes, de tissus et de cellules, ainsi que dans les domaines de la procréation, de l'embryologie et de la génétique humaines. L'Agence de la biomédecine met tout en œuvre pour que chaque personne reçoive les soins dont il a besoin, dans le respect des règles de sécurité sanitaire, d'éthique et d'équité. Par son expertise, elle est l'autorité de référence sur les aspects médicaux, scientifiques et éthiques relatifs à ces questions.

En matière de génétique, l'Agence :

- Encadre le diagnostic prénatal, le diagnostic préimplantatoire et la génétique ;
- Autorise les centres de diagnostic préimplantatoire (CPDI) et les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN) et exerce une mission d'inspection de leurs activités ;
- Agrée les praticiens pour les activités de diagnostic préimplantatoire et pour les examens génétiques ;
- Élabore des recommandations de bonnes pratiques dans les domaines du diagnostic prénatal, du diagnostic préimplantatoire et de la génétique postnatale, en vue d'améliorer la qualité de prise en charge des patients ;
- Informe le Parlement et le gouvernement sur le développement des connaissances et des techniques et propose les orientations et les mesures nécessaires.

www.genetique-medicale.fr

En matière d'assistance médicale à la procréation, l'Agence :

- Gère le registre des donneurs et donneuses de gamètes et d'embryons ;
- Gère les autorisations des techniques d'assistance médicale à la procréation (AMP) ;
- Vise à améliorer l'accès à l'AMP ;
- Évalue les pratiques ;
- Fait la promotion du don d'ovocytes et du don de spermatozoïdes ;
- Est chargée d'informer le grand public en étroite collaboration avec les professionnels de santé.

www.procreation-medicale.fr