

2ND CONGRESS OF THE ALGERIAN SOCIETY OF GYNECOLOGIC CANCERS

APPORT DU DPI-A DANS LA STRATEGIE DE PRESERVATION DE LA FERTILITE

Chaala.R.Y (1), Yahia Messaoud.Y(2), Atmani.A(1), Naoun.I (1)

(1) Service De Procréation Médicalement Assistée, Hôpital Mère-enfant De L'Armée/1RM

(2) Direction des Activités Médicales, Hôpital Mère-enfant De L'Armée/1RM

INTRODUCTION

Le test génétique préimplantatoire pour les aneuploïdies (PGT-A) représente une avancée majeure dans le domaine de la procréation médicalement assistée. Son objectif principal est de sélectionner les embryons euploïdes afin d'améliorer les taux d'implantation, de réduire les fausses couches et d'augmenter les chances de grossesse évolutive.

MATERIEL ET METHODE

Nous avons effectuée une recherche bibliographique en utilisant les mots clés suivant : préservation de la fertilité féminine,, test génétique, diagnostic pré-implantatoire.

RESULTATS

DEFINITION DU DPI:

Le diagnostic génétique préimplantatoire (DPI) consiste à caractériser le statut génétique d'embryons préimplantatoires humains pour une pathologie génétique préalablement identifiée chez un couple en cours de projet parental

INDICATIONS :

Le premier DPI concrétisé par une grossesse date de 1990 pour une indication de maladie liée au chromosome X, depuis, de nombreuses indications génétiques ont été validées. Ces indications peuvent être séparées en:

A-Indications chromosomiques : divisées en:

1-Anomalies de nombre ou de structure: représentées par les translocations réciproques et les translocations robertsonniennes.

2-Les inversions et les délétions représentent 6,5 % des demandes pour anomalies chromosomiques

B-les anomalies géniques séparées principalement en trois groupes :

1-Les maladies autosomiques récessives, avec principalement la mucoviscidose, la -thalassémie, l'amyotrophie spinale mais aussi, plus rarement, la maladie de Tay-Sachs, la drépanocytose, la maladie de Gaucher, l'anémie de Fanconi, l'ataxie de Friedreich, etc.,

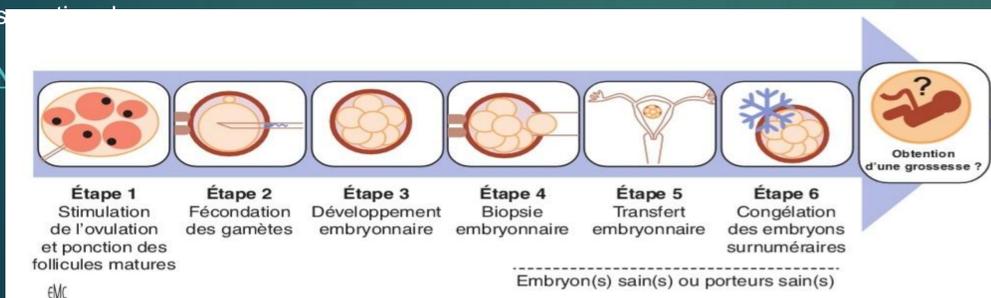
2- Les maladies autosomiques dominantes: avec la dystrophie myotomie de Steinert, la maladie de Huntington, la maladie de Charcot-Marie-Tooth, plus rarement le syndrome de Marfan, etc...

3-Les maladies liées à l'X : la myopathie de Duchenne, la myopathie de Becker, l'hémophilie A, etc...

Par ailleurs, la recherche d'une aneuploïdie embryonnaire (ou DPI-A) peut être réalisée pour différentes indications (âge maternel supérieur à 38 ans, avortements spontanés à répétition, échecs répétés de FIV ou une combinaison de ces différentes causes).

Cette technique est aussi intéressante dans la sélection des embryons à vitrifier en protocole de préservation de la fertilité.

PRINCIPAL



Diagnostic génétique:

Le diagnostic cytogénétique s'effectue par technique d'hybridation in situ fluorescente (FISH) pour la détection d'anomalies chromosomiques et la détection du sexe des embryons.

Le diagnostic de génétique moléculaire est réalisé en utilisant la polymérase chain reaction (PCR).

En particulier, l'analyse génique par PCR nécessite l'absence de toute contamination par de l'acide désoxyribonucléique (ADN) endogène (cellules de la corona radiata ou du cumulus oophorus principalement, spermatozoïdes en cas de FIV conventionnelle) ou exogène (celui de l'opérateur ou l'ADN volatile des PCR antérieures).

Si les techniques en cytogénétique et en biologie moléculaire s'améliorent et permettent une meilleure identification des maladies génétiques, la biologie de l'embryon humain préimplantatoire fait toujours conduire un risque inhérent d'erreur à cause de la présence éventuelle de mosaïcisme embryonnaire.

La mise au point de techniques spécifiques pour la maladie recherchée peut être longue, entraînant parfois un refus de prise en charge en DPI pour non-faisabilité technique.

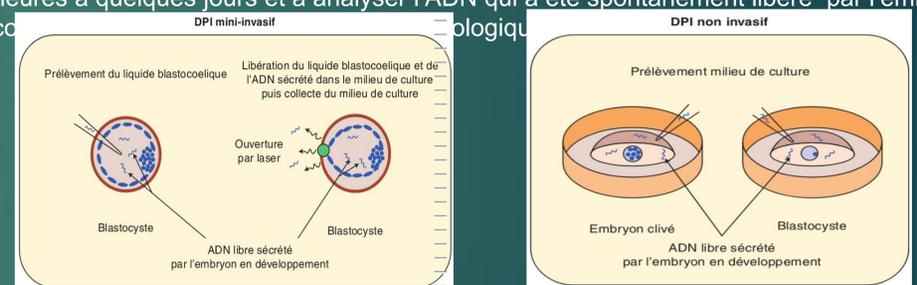
EVOLUTION DU DPI VERS UNE APPROCHE NON INVASIVE:

A-Approche mini-invasive:

consiste à prélever le liquide contenu dans la cavité du blastocyste (liquide blastocoelique) à l'aide d'une pipette de prélèvement ou à libérer le liquide blastocoelique dans le milieu de culture grâce à la création d'une ouverture dans l'embryon réalisée par laser puis à récupérer le milieu de culture enrichi en acide désoxyribonucléique (ADN)embryonnaire.

B-Approche non-invasive:

consiste à récupérer le milieu de culture dans lequel baigné l'embryon pendant quelques heures à quelques jours et à analyser l'ADN qui a été spontanément libéré par l'embryon au



CONCLUSION

Intégré de manière raisonnée dans la stratégie de prise en charge, le PGT-A permet une approche plus personnalisée et potentiellement plus efficace du parcours de soins du couple infertile.

L'évolution du DPI vers une approche non invasive laisse entrevoir la diminution de certaines contraintes éthiques et techniques

Bibliographie

- Dossier scientifique: Revue francophone des laboratoires janvier 2025
- -EMC gynécologie: diagnostic génétique préimplantatoire: état des lieux et perspectives
- -Agence de la biomédecine 2016