



Le diagnostic  
préimplantatoire  
*et vous*

Actualisation suite au vote du 7 juillet 2011

 agence de la  
biomédecine

Agence relevant du ministère de la santé

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

# Avant-propos

Le diagnostic préimplantatoire (DPI) est proposé aux couples qui risquent de transmettre à leur enfant une maladie génétique d'une particulière gravité au moment où la démarche de DPI est initiée. L'intérêt de cette technique est de pouvoir réaliser un diagnostic génétique sur un embryon - obtenu par fécondation in vitro - avant qu'il ne soit porté par la femme. Le couple peut débuter une grossesse avec un embryon non atteint de la maladie recherchée.

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 serez sans doute confrontés au cours de votre démarche.

La première naissance obtenue à l'issue d'un DPI a eu lieu en 1990. En France, cette technique est autorisée depuis 1999 et 161 bébés sont nés à la suite d'un DPI réalisé en 2013. Le DPI est une pratique très encadrée notamment par la loi de bioéthique du 6 août 2004 modifiée le 7 juillet 2011 et quatre 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. En 2013, les quatre centres agréés pour le DPI ont enregistré 805 demandes, contre 729 en 2012 et 666 en 2011. Sur ce total, 608 ont été acceptées après examen. Elles concernent un très large éventail de maladies génétiques (près de 180 anomalies ou pathologies différentes). Plus d'un refus sur deux (55%) s'explique par une impossibilité ou des difficultés à réaliser le traitement de stimulation préalable en vue d'une assistance médicale à la procréation, ou une absence de diagnostic génétique possible. En tenant compte de l'interruption possible des cycles entamés, près d'un quart des couples pris en charge au cours de l'année parviennent à la conception d'un enfant vivant.



# Les étapes du DPI

Être porteur d'une anomalie génétique n'implique pas obligatoirement de renoncer à devenir parent. Proposé aux couples risquant de transmettre une maladie génétique grave à leur futur enfant, le diagnostic préimplantatoire (DPI) permet de rechercher une anomalie génétique sur une cellule 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*. Plusieurs étapes relatives à l'assistance médicale à la procréation (AMP) et au diagnostic génétique sur l'embryon sont donc nécessaires avant le transfert d'un embryon indemne de la maladie chez la femme. Le DPI est réalisé par des centres spécialisés dans les domaines de la génétique et de l'AMP.

## Qui peut bénéficier d'un DPI ?

Le recours au diagnostic génétique préimplantatoire est réservé par la loi aux couples ayant une forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique d'une particulière gravité, reconnue comme ne pouvant pas être guérie 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 l'un de ses ascendants immédiats).

La loi fixe également des critères relatifs à la situation du couple (un homme et une femme). Pour bénéficier d'un DPI, vous devez être en âge de procréer.



## Les conditions médicales et génétiques

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

► **pour la femme** : un bilan biologique et gynécologique préalable permettra de mieux connaître le profil hormonal, reflétant sa fertilité (dosages hormonaux et comptage des follicules réalisé au 3<sup>e</sup> jour du cycle). Ces deux examens déterminent ce que l'on appelle la réserve ovarienne.

► **pour l'homme** : des examens du sperme (spermogramme, spermocytogramme, test de capacitation, ...) permettront d'évaluer la possibilité d'appliquer la technique d'AMP. Paral-

èlement, l'équipe médicale du centre évalue la possibilité de réaliser le diagnostic génétique. Avant de décider de réaliser un DPI, des analyses sont donc effectuées chez le couple et éventuellement chez ses proches (parents, frères ou sœurs...).

## Les centres de DPI

Quatre centres sont aujourd'hui habilités à pratiquer le diagnostic préimplantatoire :

- le centre de Paris-Clamart ;
- le centre de Montpellier ;
- le centre de Strasbourg ;
- le centre de Nantes.

## Une quipe  vos cts

**Chaque centre est dot d'une quipe mdicale pluridisciplinaire qui vous accompagne durant les diffrentes tapes du DPI. Celle-ci comprend entre autres :**

### Un anesthsiste

Au cours d'une consultation, il choisit avec vous le mode anesthsique le plus appropri  votre profil mdical, qui sera utilis lors du prlvement ovocytaire.

### Un biologiste du diagnostic gntique

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

### Un biologiste de la reproduction

Il assure la mise en fcondation, aprs recueil des spermatozoides et des ovocytes. Il suit le dveloppement embryonnaire et prlve la ou les cellules sur lesquelles sera ralis le diagnostic.

### Un gnticien et / ou un conseiller en gntique

Il aborde avec vous l'histoire gntique de votre famille et value les risques de transmission  votre descendance.

### Un gyncologue-obsttricien

Il met en place le protocole de stimulation de l'ovulation, la ponction ovocytaire, puis assure le transfert chez la femme des embryons considrs comme indemnes de la maladie.

### Un psychologue

Il est disponible pour votre couple tout au long de la tentative et reste  votre coute. Il peut proposer des entretiens individuels ou en couple  tout moment de la dmarche de DPI.

### Une sage-femme

Au sein de l'quipe mdicale, la sage-femme a un contact privilgi avec votre couple. Elle vous aidera  monter le dossier en vue de la ralisation du DPI et suivra votre tentative.

### Autres professionnels

Enfin sachez que d'autres professionnels de sant (andrologue, psychiatre...) peuvent intervenir ponctuellement en fonction de votre situation. Avec votre accord, l'quipe du DPI pourra rester en contact avec le mdecin qui vous a adress au centre de DPI, tout au long du processus, et pourra le tenir averti du droulement des diffrentes tapes de celui-ci.



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

Votre dossier médical doit être examiné par un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN) qui travaille régulièrement avec le centre de DPI. Cette instance médicale doit valider, après étude du dossier, le principe du DPI pour la maladie que vous ou votre conjoint êtes susceptibles de transmettre. Ce centre est composé de praticiens de disciplines différentes (généticien, biologiste, gynécologue, spécialiste de la maladie recherchée dans votre cas...).

## 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, l'anesthésiste et le psychologue. Il s'agit d'un véritable échange entre l'équipe médicale et le couple. En pratique, cette consultation se déroule en une demi-journée ou une journée et a pour objectif de vous expliquer le déroulement des différentes phases

de la fécondation *in vitro* (efficacité, enchaînement des étapes, risques d'échec...), le diagnostic génétique, ainsi que les différents résultats susceptibles d'être obtenus et leurs conséquences sur le déroulement du DPI.

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

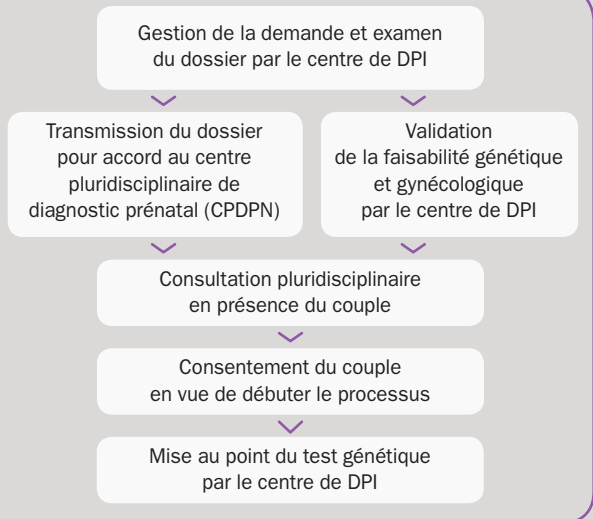
À l'issue de la consultation, pour déclarer que les informations vous ont bien été transmises et donner votre accord sur la suite de la prise en charge, il vous sera demandé de signer des formulaires de consentement.

### Les consentements préalable

*À l'issue de la consultation pluridisciplinaire, vous pourrez donner votre accord en signant des formulaires de consentement. Ces documents, signés par les deux membres du couple, confirmeront que vous aurez bien pris connaissance et compris les informations relatives aux différentes phases du diagnostic génétique et à son degré de fiabilité. Par ailleurs, votre consentement et celui de votre conjoint seront également exigés au début de la tentative de FIV.*

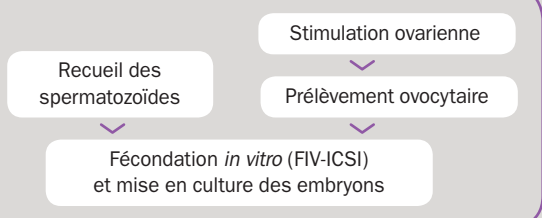


**Prise en charge  
du couple par le centre  
de DPI et préparation  
du dossier**



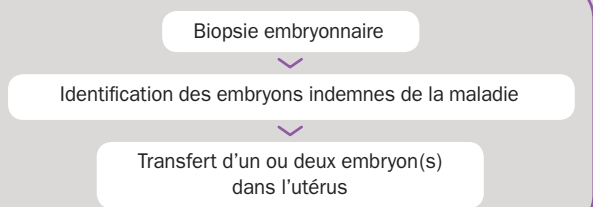
**1<sup>e</sup>**  
ÉTAPE

**Assistance médicale  
à la procréation afin  
d'obtenir des embryons**



**2<sup>e</sup>**  
ÉTAPE

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



**3<sup>e</sup>**  
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

PRÉPARATION

RÉALISATION



# L'obtention des embryons

De façon naturelle, 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 ovarienne, un bilan est nécessaire. Certains des 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.

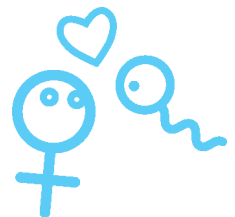
## La stimulation ovarienne

La stimulation consiste en l'injection d'hormones pendant environ 10 à 12 jours. La croissance de plusieurs follicules est surveillée régulièrement par des échographies et des dosages hormonaux.

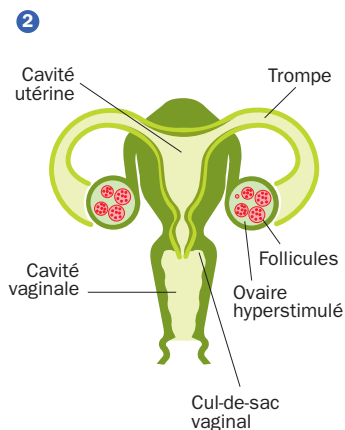
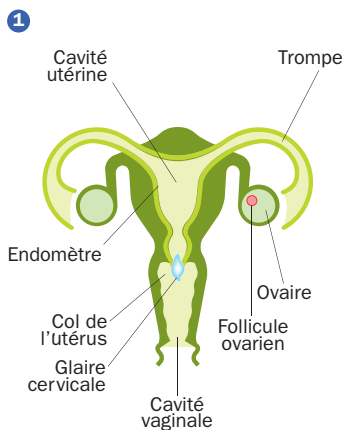
Les échographies permettent de suivre la croissance des follicules, tandis que les dosages hormonaux - réalisés par prises de sang - ont pour but d'évaluer la qualité de la sécrétion hormonale des follicules (rapport entre la taille et la sécrétion d'œstradiol).

Lorsque les follicules sont matures, le déclenchement de l'ovulation est obtenu grâce à l'injection d'une hormone particulière appelée hCG.

L'horaire de l'injection est précis car il détermine celui de la ponction folliculaire qui doit se faire 36 heures après.



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



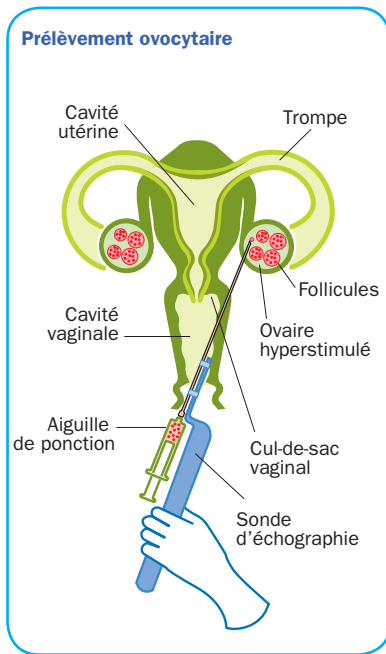
*Dans le cadre du DPI, la stimulation ovarienne doit permettre d'assurer l'obtention d'un grand nombre d'ovocytes, puis d'embryons. En effet, plus il y a d'embryons, plus la probabilité que l'un soit indemne de la maladie augmente. À ce stade, un tiers des tentatives est annulé en raison d'une mauvaise réponse à la stimulation (hypo- ou hyper-réponse).*

## Le prélèvement ovocytaire

Il permet de prélever, dans les follicules, les ovocytes qui seront mis en fécondation avec les spermatozoïdes afin d'obtenir les embryons. Mais tous les follicules ne contiennent pas forcément un ovocyte et tous les ovocytes ne sont pas fécondables.

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

Une consultation de pré-anesthésie est programmée avant la ponction afin de réduire au maximum les risques liés à l'anesthésie.



## Le recueil des spermatozoïdes

Le jour du prélèvement ovocytaire, le sperme du conjoint est recueilli par masturbation (après deux à trois jours d'abstinence) et est préparé au

centre en vue de la fécondation. Dans certaines situations particulières, des spermatozoïdes préalablement congelés peuvent être utilisés. Ils sont alors décongelés le jour de la ponction, afin de récupérer des spermatozoïdes mobiles.

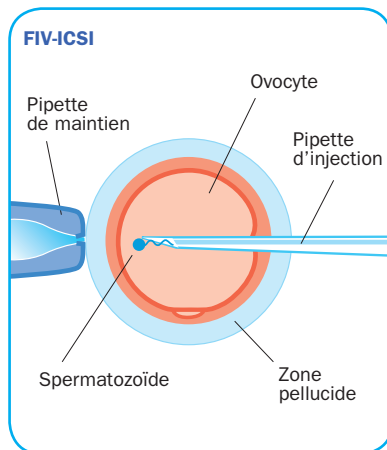
Dans certains cas encore, un prélèvement chirurgical des spermatozoïdes pourra être réalisé. C'est notamment le cas si l'homme est atteint par une maladie génétique qui empêche le recueil par masturbation ou si le sperme ne contient pas de spermatozoïdes (azoospermie).

## 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 le jour du prélèvement ovocytaire. Le biologiste maintient l'ovocyte à l'aide d'une micropipette et, avec une autre micropipette, aspire le spermatozoïde puis l'injecte à l'intérieur de l'ovocyte. Ce geste est répété sur chacun des ovocytes matures afin d'en assurer la fécondation.

Pour plus d'informations :  
[www.procreation-medicale.fr](http://www.procreation-medicale.fr)



# Le diagnostic génétique et le transfert embryonnaire

Une fois la fécondation obtenue, plusieurs étapes importantes vont se dérouler en quelques jours. Cela débute par le prélèvement d'une ou deux cellules de chaque embryon afin de pratiquer le test génétique. Il permet d'identifier les embryons non atteints par la maladie qui pourront donc être transférés dans l'utérus de la femme pour s'y développer.

## La biopsie embryonnaire

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

Le plus souvent réalisée trois jours après la mise en fécondation, cette

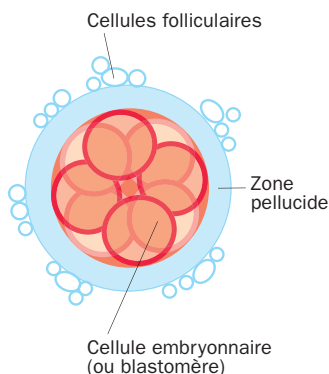
technique consiste à prélever une ou deux cellules de l'embryon en vue de leur analyse génétique. Cet acte nécessite de créer un petit orifice au niveau de l'enveloppe qui entoure l'embryon. Puis, à l'aide d'une micropipette, une ou deux cellules sont aspirées. Une fois la ou les cellules retirées, l'embryon est remis en culture afin de poursuivre son développement.



## Le diagnostic génétique des embryons

Une fois la biopsie réalisée, le diagnostic est pratiqué le jour même pour chaque embryon. Seule la maladie pour laquelle le couple présente un risque de transmission aux enfants est recherchée. Ce diagnostic est pratiqué sur une ou deux cellules de l'embryon. Il repose sur l'utilisation de techniques particulièrement complexes qui recherchent la présence d'une anomalie génétique sur la cellule étudiée. Seuls les embryons indemnes de la maladie seront conservés en vue de leur transfert.

### Embryon stade 8 cellules



Malgré la complexité de cet examen, le résultat du test génétique est rendu dans un délai très court afin de décider rapidement du transfert de l'embryon. Le généticien du centre vous communiquera ce résultat lors d'une consultation programmée le lendemain ou le surlendemain du diagnostic.



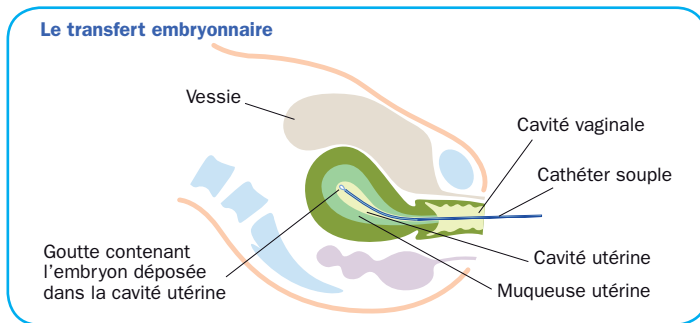
## Le transfert embryonnaire

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

Le transfert embryonnaire consiste à déposer l'embryon dans l'utérus. C'est un geste simple et indolore, parfois pratiqué sous contrôle échographique,

qui ne nécessite ni anesthésie, ni hospitalisation. 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 allongée en position gynécologique. L'embryon est alors déposé à l'intérieur de l'utérus. Après le transfert, elle pourra reprendre une activité normale en évitant toutefois les efforts importants.

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



Pour plus d'informations :  
[www.procreation-medicale.fr](http://www.procreation-medicale.fr)



# Et après ?

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

## En cas de grossesse

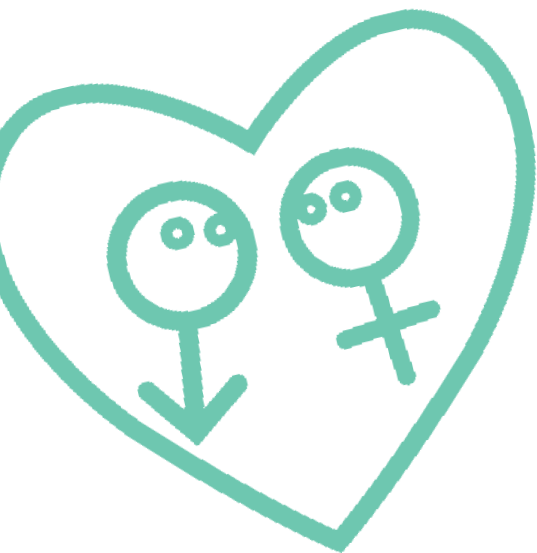
Une fois la grossesse confirmée par le test, une première échographie est programmée. Cet examen permet de déterminer si la grossesse est unique ou multiple et si l'embryon (ou les embryons) se développe(nt) bien. Dans la grande majorité des cas, les grossesses se déroulent normalement. C'est pourquoi vous pouvez décider de vous faire suivre par le gynécologue de votre choix.

## 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 intentions et faire part de vos interrogations 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.

**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 ayant réalisé le diagnostic peut vous proposer de faire un diagnostic prénatal au cours de la grossesse pour confirmer le résultat du DPI. Si vous souhaitez réaliser un 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.**

Si vous envisagez de renouveler la tentative, et si l'équipe médicale considère que c'est possible, sachez qu'un délai est nécessaire avant une nouvelle phase de stimulation ovarienne, afin de mettre les ovaires « au repos », le temps de quelques cycles. Compte tenu de ce délai et en fonction de l'activité du centre, l'équipe qui vous a suivi établira 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 DPI vous sollicitera pour le recueil de ses informations. Les informations relatives à chaque tentative sont transmises par les centres à l'Agence de la biomédecine en vue de leur analyse sous forme nominative après accord de votre part. L'analyse des données actuelles ne fait pas apparaître de risques de malformation liés aux techniques d'AMP.

# Le DPI au quotidien

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

## Gérer l'éloignement géographique

Quatre centres sont actuellement habilités à pratiquer le diagnostic préimplantatoire. Ils sont situés à Montpellier, Paris, Strasbourg et Nantes. 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 le plus longtemps possible à l'avance. Sachez toutefois que certains d'entre eux peuvent être modifiés au dernier moment, étant directement liés aux résultats de vos examens. Enfin, la présence des deux membres du couple est souvent nécessaire voire obligatoire lors des consultations, ce qui implique une contrainte supplémentaire dans la gestion des emplois du temps.

## Un projet dans la durée

*Le diagnostic préimplantatoire est une démarche longue, qui s'étale sur plusieurs mois. Plusieurs raisons expliquent cette durée, notamment la demande croissante des couples et la complexité de la mise au point du test génétique spécialement élaboré en fonction de votre cas ou encore la multiplication éventuelle des tentatives après un échec. Votre projet parental s'inscrit dans la durée et nécessite de la patience à chaque étape de la démarche.*

## Organiser sa vie professionnelle

Compte tenu des nombreuses sollicitations, il est nécessaire d'envisager des périodes d'absence. Pour la stimulation ovarienne en particulier, privilégiez une période professionnelle plus calme ou prenez éventuellement quelques

jours de congés, si vous le pouvez. Par ailleurs, lors de vos rendez-vous au centre de DPI, vous pouvez demander, si vous le souhaitez, une attestation de présence à remettre à votre employeur, qui ne laisse pas deviner le motif de la consultation.

Enfin, si la grossesse est confirmée, vous serez dans la situation d'une femme débutant une grossesse naturellement. Dans ces conditions, vous pouvez tout à fait 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 et par le centre de DPI qui vous suit. 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 globale doit être déposée auprès de la caisse dont vous dépendez avant le début du traitement. C'est le centre de DPI qui effectue cette formalité. Le cas échéant, la prise en charge peut 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.

## Les conséquences sur la vie de couple

Pour le couple, le DPI offre la possibilité de devenir les parents d'un enfant qui ne sera pas atteint par la maladie génétique qui peut être transmise. Entre l'envie de voir son projet de vie aboutir, la peur de l'échec, l'attente et les interrogations, l'enjeu reste essentiel. Il l'est d'autant plus pour des couples qui, pour la plupart, ont déjà été confrontés à des épreuves: découverte précoce ou tardive de la maladie génétique, interruption médicale de grossesse, fausses

couches, naissance d'un enfant gravement malade ou handicapé... Le DPI est une démarche souvent éprouvante, où chaque nouvelle étape est conditionnée par le passage « réussi » de la précédente, et pour laquelle le succès n'est pas garanti. Cette période est parfois difficile à traverser. Le stress et l'angoisse peuvent être, dans certains cas, sources de tensions au sein du couple. N'hésitez pas à faire des pauses et à ménager des périodes pour vous retrouver. Essayez de ne pas tout sacrifier au suivi de votre démarche de DPI dans votre vie de tous les jours.

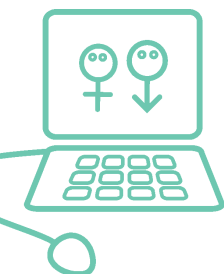


# Le DPI en questions

Quel centre de DPI va assurer mon suivi ?



*Votre couple sera suivi dans l'un des quatre centres de DPI existant en France : Montpellier, Paris, Strasbourg ou Nantes. L'activité des centres étant très réglementée et encadrée, tous ont recours aux mêmes techniques et exercent dans des conditions similaires. Les centres présentent donc des résultats très voisins en termes de taux de fécondité. 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 ami qui pourra vous héberger le temps de votre passage au centre. Sachez toutefois que pour certaines maladies, le diagnostic génétique est réalisé uniquement dans un seul ou deux des quatre 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, n'hésitez pas à contacter le médecin qui vous suit. Car exceptionnellement, l'hyperstimulation ovarienne peut avoir des conséquences sévères (formation de caillots sanguins).* ” ”

Une anesthésie est-elle nécessaire lors du prélèvement ovocytaire ?

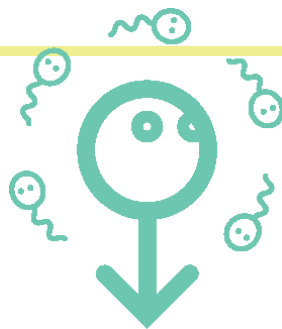
“ “

*Une anesthésie, locale ou générale, est nécessaire pour le prélèvement ovocytaire. Une consultation de pré-anesthésie est donc obligatoire avant chaque tentative afin d'éliminer et de minimiser tous les risques liés à l'anesthésie. La nature de l'anesthésie (locale ou générale) ou de l'analgésie 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 une seule cellule de l'embryon, sa fiabilité reste inférieure à celle d'un diagnostic prénatal (DPN), c'est-à-dire obtenu à partir d'un prélèvement effectué sur le fœtus, sur son sang, sur le liquide amniotique ou encore sur le sang de la mère. 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 le prélèvement ovocytaire et le nombre d'embryons transférés est rediscuté au moment du transfert, en fonction des résultats obtenus. Le nombre d'embryons à transférer est généralement limité à un ou deux. L'objectif est d'avoir les meilleures chances d'accoucher d'un enfant en bonne santé, en limitant les risques liés aux grossesses multiples. La décision du nombre d'embryons à transférer prend en compte vos attentes et les contraintes médicales évaluées par l'équipe (âge, antécédents médicaux, nombre d'embryons obtenus...).*



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 sains 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 conservés au centre de DPI. Votre couple sera ensuite sollicité chaque année, par écrit, sur le devenir de ces embryons : poursuite de la conservation en vue d'un transfert ultérieur si vous maintenez votre projet parental, ou alors don à des fins de recherche ou arrêt de leur conservation et destruction.*



Peut-on renoncer au DPI en cours de route ?



À chaque étape de la procédure, vous pouvez décider d'arrêter votre projet. Sans atteindre une telle extrémité, 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, pas pour vous juger. Chaque tentative mobilise l'équipe médicale entière, le DPI fait appel à des techniques de pointe onéreuses et de nombreux couples sont en attente, aussi, si vous souhaitez mettre fin à votre projet au cours de la démarche, n'oubliez pas de faire part de votre désistement le plus tôt possible.



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 huit cas sur dix 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 du couple et les motifs propres à chaque personne.



Quelles sont les autres alternatives au DPI ?



Le diagnostic prénatal peut permettre de rechercher la maladie à risque durant la grossesse. Le recours à des dons de spermatozoïdes, d'ovocytes ou d'embryons avec des techniques d'assistance médicale à la procréation peuvent vous permettre de réaliser votre projet parental, tout comme l'adoption d'un enfant.



## Lexique

**BIOPSIE :** prélèvement de cellules à l'aide d'un instrument spécial. Dans le cadre du DPI, la biopsie embryonnaire permet d'extraire une (ou deux) cellule de l'embryon sur laquelle un diagnostic génétique sera effectué.

**CATHÉTER :** tuyau souple et fin, de longueur variable, pouvant servir à transférer les embryons (après une fécondation *in vitro*) dans l'utérus.

**EMBRYON :** premier stade de développement, après la fécondation d'un ovocyte par un spermatozoïde. On parle d'embryon dès la fusion des noyaux de l'ovocyte et du spermatozoïde après la fécondation.

**FOLLICULE :** formation arrondie située dans les ovaires composée d'un ovocyte entouré de cellules nourricières ou cellules folliculaires et contenant un peu de liquide. Au cours de sa croissance, le follicule devient visible à l'échographie, mais l'ovocyte

qu'il contient est beaucoup trop petit pour être vu.

**FSH :** hormone produite par une glande située à la base du cerveau (l'hypophyse) régulant la croissance et la maturation des follicules dans l'ovaire chez la femme.

**ICSI :** technique d'assistance médicale à la procréation (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, fécondation assistée ou fécondation avec micromanipulation.

**LH :** hormone produite par une glande située à la base du cerveau (l'hypophyse), qui participe à la maturation de l'ovocyte juste avant l'ovulation et au déclenchement de l'ovulation.

**LIQUIDE AMNIOTIQUE:** 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).

**ŒSTRADIOL:** hormone féminine produite par le follicule, présente dans le sang circulant et qui agit sur les organes de l'appareil génital. L'œstradiol est normalement très abondant au moment de l'ovulation.

**OVOCYTE:** cellule reproductrice féminine (gamète), encore appelée ovule, contenue dans un follicule. L'ovocyte est une cellule sphérique, considérée de grande taille (20 fois plus grosse que le spermatozoïde) remplie d'une substance appelée cytoplasme. Il fournit à l'embryon le matériel génétique de la mère.

**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 du père.

**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 Montpellier**

Hôpital Arnaud de Villeneuve  
371 av. du Doyen Gaston Giraud  
34295 Montpellier Cedex 5

> **Coordination du DPI**

Tél : 04 67 33 65 93  
Fax: 04 67 33 69 31

> **Secrétariat de l'Unité AMP-DPI**

Tél : 04 67 33 64 04  
Fax: 04 67 33 62 90

> **Secrétariat de cytogénétique**

Tel : 04 67 33 66 81  
Fax : 04 67 33 70 14

• **Centre de l'APHP (Paris-Clamart)**

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

> **Accueil de génétique**

Hôpital Necker - Enfants Malades  
Service de génétique, Tour Lavoisier 3e étage  
Tél : 01 71 19 62 06  
Fax : 01 71 19 64 20

> **Accueil de cytogénétique**

Hôpital Necker - Enfants Malades  
Bâtiment Pasteur 1er étage  
Tél : 01 44 49 49 82

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

> **Accueil AMP-DPI**

Service de gynécologie-obstétrique  
Secrétariat : 01 45 37 47 68  
Fax : 01 45 37 49 80

> **Unité 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)

Tél : 03 69 55 34 21  
Fax: 03 69 55 34 22  
Mèl : dpi@chru-strasbourg.fr

> **Adresse pour les courriers uniquement**

Diagnostic préimplantatoire  
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg  
Site du 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

• **Centre de Nantes**

Hôpital femme-maternité  
38 bd Jean Monnet  
44093 Nantes Cedex 1

> **Coordination du DPI**

Secrétariat : 02 40 08 33 97  
Fax : 02 40 08 32 28



# 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.

## SES MISSIONS

- L'Agence de la biomédecine met tout en œuvre pour que chaque malade reçoive les soins dont il a besoin, dans le respect des règles de sécurité sanitaire, d'éthique et d'équité. Son rôle transversal le lui permet;
- par son expertise, elle est l'autorité de référence sur les aspects médicaux, scientifiques et éthiques relatifs à ces questions;
- elle agréé les praticiens intervenant dans les domaines de la procréation, de l'embryologie et de la génétique humaines et assure une mission d'encadrement et de contrôle de ces activités;
- elle est compétente dans le domaine du prélèvement et de la greffe d'organes, de tissus et de cellules;
- elle met à la disposition des professionnels de santé et du grand public les résultats et analyses des activités médicales dans les domaines qu'elle couvre;
- elle informe le Parlement et le gouvernement sur le développement des connaissances et des techniques et propose les orientations et les mesures nécessaires;
- elle assure l'information sur le don d'organes, de tissus, de cellules et de gamètes.

Pour en savoir plus sur l'Agence de la biomédecine : [agence-biomedecine.fr](http://agence-biomedecine.fr)



Agence relevant du ministère de la santé

Siège national :

Agence de la biomédecine

1 avenue du Stade de France

93212 SAINT-DENIS LA PLAINE CEDEX

Tél. : 01 55 93 65 50

[www.agence-biomedecine.fr](http://www.agence-biomedecine.fr)