



Réponse de Madame la Ministre de la Santé et de la Sécurité sociale à la question parlementaire n° 1438 du 28 octobre 2024 de l'honorable Députée Madame Nathalie Morgenthaler.

- Combien de femmes enceintes choisissent de se soumettre à ce test de dépistage ?

Depuis le 1^{er} août 2019, le centre national de génétique (NCG) du Laboratoire National de Santé (LNS) réalise les analyses du TPNI (test prénatal non invasif) pour toutes les femmes enceintes au Luxembourg, et pour lesquelles ce test a été prescrit par leur gynécologue. Le Luxembourg a été l'un des premiers pays de l'UE à introduire le TPNI comme test de dépistage de première intention pour toutes les femmes enceintes.

Selon les données du LNS, du 1^{er} août 2019 au 12 novembre 2024, **40 792 femmes enceintes** ont été testées.

- Combien d'anomalies ont été détectées grâce à ce test de dépistage depuis qu'il est proposé de manière systématique aux femmes enceintes ? Est-ce qu'il est possible d'obtenir la répartition du nombre de cas par anomalie ?

Au total, sur la période du 1^{er} août 2019 au 12 novembre 2024, **423 anomalies ont été détectées** (soit une prévalence de 1,04%).

Les anomalies détectées se répartissent de la façon suivante :

- 179 trisomies 21, soit 42,3% des anomalies détectées
- 49 trisomies 18, soit 11,6% des anomalies détectées
- 31 trisomies 13, soit 7,3% des anomalies détectées
- 75 cas des autres aneuploïdies autosomiques rares, soit 17,7% des anomalies détectées
- 65 cas de variabilité du nombre de copies, soit 15,4% des anomalies détectées
- 24 syndromes de Turner, soit 5,7% des anomalies détectées.

A noter que selon les recommandations de la Société Internationale de Gynécologie et de Génétique, les anomalies chromosomiques touchant les chromosomes sexuels ne sont pas systématiquement rapportées. Elles ne sont évaluées qu'à la demande explicite du gynécologue, lorsque les résultats de l'échographie évoquent la possibilité d'un syndrome de Turner. Ainsi, les 24 cas identifiés de syndrome de Turner l'ont été au cours de grossesses associées à des anomalies échographiques très évocatrices d'un syndrome de Turner.

En ce qui concerne le syndrome de Klinefelter, il ne fait pas partie de la politique de dépistage, car il n'y a aucune anomalie échographique spécifique associée à ce syndrome.



- Combien de personnes ont choisi de mettre un terme à leur grossesse en raison de la découverte d'une anomalie ? Quelles sont les anomalies concernées ? Comment s'effectue la prise en charge des femmes qui prennent cette décision ?

Pour rappel, le TPNI est un test de dépistage pris en charge par la CNS. Les recommandations des sociétés savantes préconisent de confirmer un TPNI positif par un examen diagnostique (ex. amniocentèse) avant toute décision médicale concernant une grossesse en cours.

Concernant le nombre de femmes ayant choisi une interruption médicale de grossesse, à l'heure actuelle, il n'est pas possible de relier les résultats positifs du test de dépistage avec le résultat du diagnostic final, puis avec la réalisation d'une interruption médicale de grossesse.

Chaque hôpital met en place une prise en charge qui lui est propre, pour accompagner les femmes ayant choisi une interruption médicale de grossesse. Cette prise en charge est souvent réalisée par une équipe pluridisciplinaire, qui peut être composée de médecins-gynécologues, de sage-femmes spécialisées en orthogénie, de psychologues et d'assistantes sociales, afin de venir en aide à différents niveaux.

Luxembourg, le 28 novembre 2024

La Ministre de la Santé
et de la Sécurité sociale

(s.) Martine Deprez