

DPI : Diagnostic préimplantatoire: Qu'est-ce que c'est ?

Qu'est-ce que le DPI ?

Le diagnostic préimplantatoire (DPI) est une technique dont l'objectif est de détecter les altérations génétiques dans les embryons et par conséquent de ne sélectionner que les embryons « sains ».

Le traitement consiste à réaliser un cycle de Fécondation In Vitro qui inclut une biopsie des embryons. Ceci permet d'analyser l'ADN de chaque embryon en identifiant les possibles altérations génétiques et en ne sélectionnant que les embryons « génétiquement sains », c'est-à-dire sans aucune altération génétique détectable. Par la suite, les embryons sélectionnés seront transférés dans l'utérus de la future mère afin que la grossesse tant désirée se produise.

Ce traitement suppose une grande certitude pour les futurs parents, en réduisant au maximum le risque de maladies génétiques.

Types de DPI

Il existe deux types d'analyse génétique en fonction du type d'anomalie.

Diagnostic génétique préimplantatoire ou DPI monogénique, permet de détecter, de manière précoce, les mutations monogéniques graves présentes chez les géniteurs, ou chez l'un d'entre eux, et qui peuvent être transmises à la descendance. Cette technique est recommandée lorsqu'au moins l'un des géniteurs est porteur d'une maladie héréditaire telle que :

- Chorea de Huntington
- Mucoviscidose
- Dystrophie Myotonique Spinal
- Syndrome du X fragile
- Et une longue liste d'etc. (en effet il existe une centaine de maladies provoquées par les mutations dans un seul gène)

Le PGS (Criblage Génétique Préimplantatoire), autrement dit Criblage d'aneuploïdes, DPI-A ou DPI chromosomique. Cette technique permet d'identifier les altérations en tenant compte du nombre et de la structure des chromosomes. Elle est indiquée :

- pour des patientes en âge maternel avancé : puisqu'il a été démontré qu'au fur et à mesure que l'âge de la femme avance, le risque d'altérations chromosomiques augmente. Ce risque est prononcé à partir de 35 ans et encore plus à partir de 38 ans.
- lors de fausses couches à répétition
- après des échecs d'implantation
- lorsque l'un des géniteurs présente un caryotype altéré

- dans le cas d'aneuploidie foetale précédente
- lorsque le FISH du sperme est altéré.

Que peut faire le DPI pour vous? Et dans quels cas devrait-il être pratiqué ?

Il est très important de différencier les cas en fonction du type de DPI :

- D'une part, le DPI dans le cas **des maladies monogéniques** devrait **toujours** être réalisé lorsque l'un des géniteurs a été diagnostiqué **d'une maladie génétique**, ou bien, lorsque l'un des géniteurs est porteur asymptomatique d'une mutation responsable de l'apparition d'une maladie génétique présente dans la famille. De cette manière, la transmission à la descendance sera évitée.
- D'autre part, le DPI Chromosomique devrait toujours être réalisé lorsque l'un des géniteurs présente **un caryotype altéré ou bien un FISH du sperme altéré**. De même, il est recommandé dans le cas **de fausses couches à répétition**, car dans 90% des cas, ces fausses-couches ont une origine génétique.

D'autre part, le DPI Chromosomique peut être effectué dans tous les cycles de FIV, car cette technique augmente **la fiabilité du traitement**, en réduisant le risque de fausses-couches, d'échecs d'implantation et de maladies engendrées par des altérations chromosomiques telles que le syndrome de Down (Trisomie 21), d'Edwards (Trisomie 18) et de Patau (Trisomie 13). Nonobstant, il faut être conscient que ce type de DPI, bien qu'il permette d'identifier les embryons sains qui disposent d'une bonne probabilité d'implantation et de développement, n'augmente en aucun cas les perspectives de grossesse dans le cadre d'une FIV puisque celles-ci dépendent fondamentalement de la qualité des gamètes et de l'absence d'altération génétique de ces gamètes.

Dr. Jose Sánchez Férez. Responsable du Laboratoire de FIV et Embryologue Senior de la clinique IMFER