

# DPI en Suisse: point de la situation

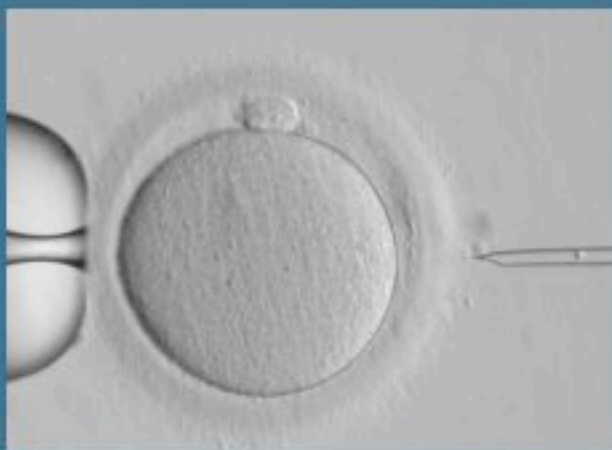
Fabien Murisier

# Introduction

- **Diagnostic préimplantatoire (DPI)**
  - ▶ **Diagnostic génétique réalisé sur un embryon avant implantation**
- **Dépistage génétique préimplantatoire (Preimplantation Genetic Screening, PGS)**
  - ▶ **Dépistages des aneuploïdies (anomalies du nombre de chromosomes) sur des embryons issus de fécondation in vitro**

## Les 4 étapes du diagnostic préimplantatoire

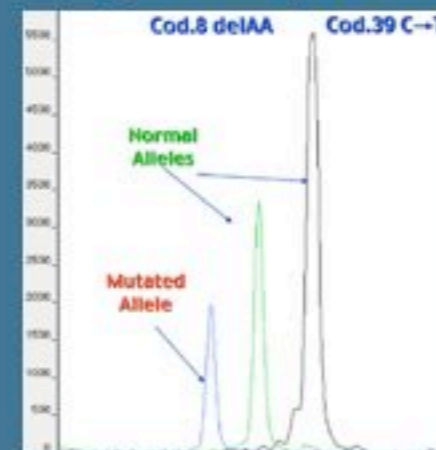
Fécondation  
in vitro



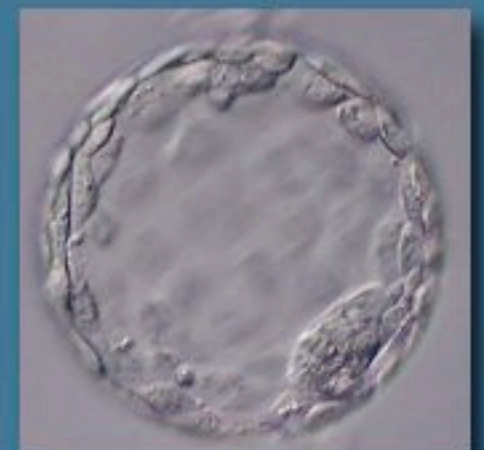
Biopsie  
embryonnaire



Analyse  
génétique



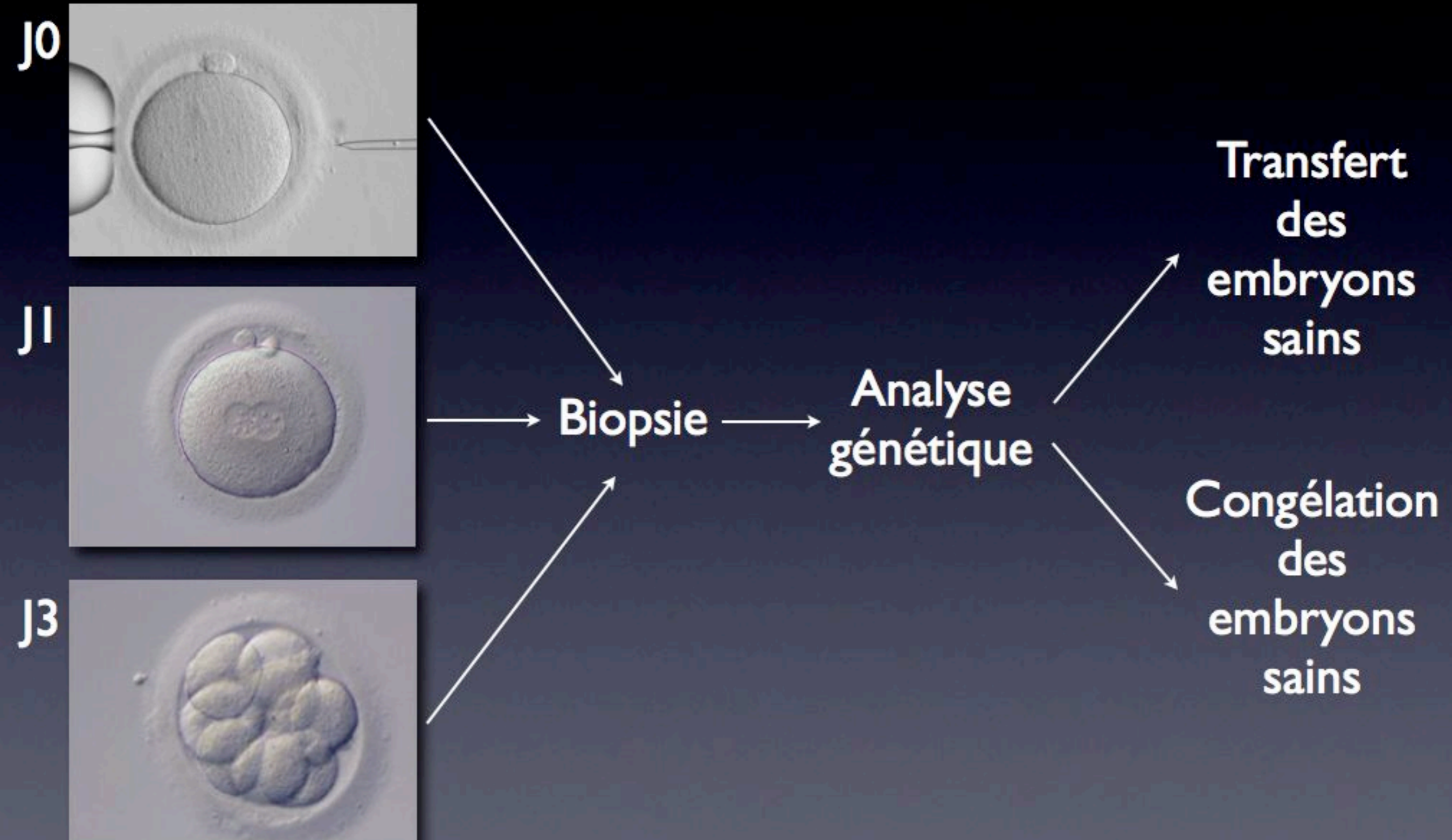
Transfert sélectif  
des embryons



# Indications

- **DPI > Couples présentant un risque élevé de transmission d'une anomalie génétique identifiée**
    - ▶ **Maladies monogéniques**
    - ▶ **Anomalies chromosomiques (translocations, ...)**
  - **PGS > Couples hypofertiles traités par FIV/ICSI présentant un risque élevé d'aneuploidie de l'embryon (âge, échecs répétés en FIV, abortus à répétition, ...)**
- 
- **Facteurs génétiques de prédisposition à une maladie (cancer, ...)**
  - **Typage HLA en vue greffe de cellules souches hématopoïétiques chez un frère ou une soeur malade (leucémie ou de maladies génétiques du sang)**
  - **Choix du sexe de l'enfant pour une raison non-médicale**

# Aspects techniques



# Biopsie de blastomères



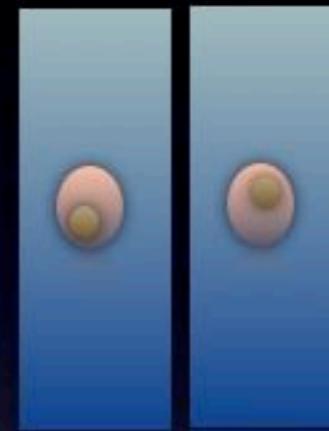
Cellule  
no 1



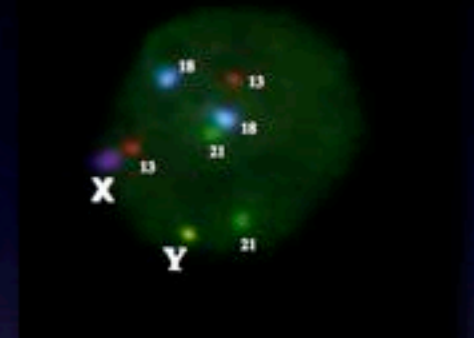
Cellule  
no 2



K.Sermon, Vrije Universiteit Brussel



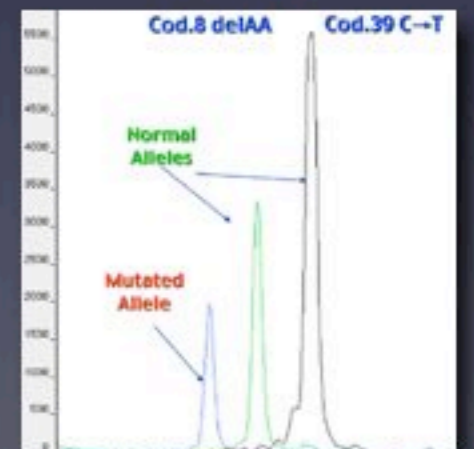
FISH



K.Sermon, Vrije Universiteit Brussel



PCR



Genoma s.a.s

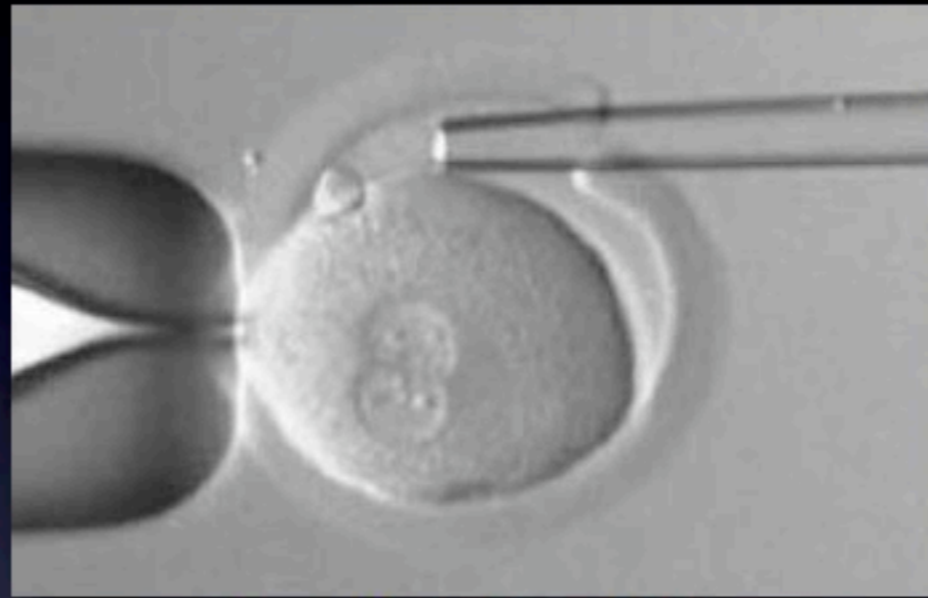
# Biopsie de globules polaires

J0



1<sup>er</sup> globule polaire

J1



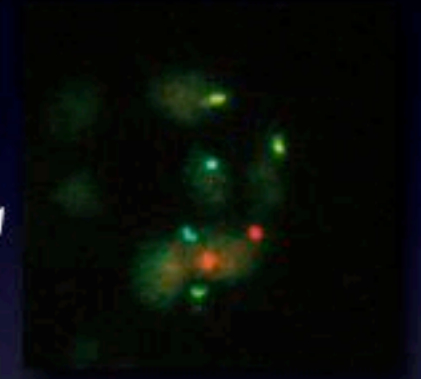
2<sup>ème</sup> globule polaire



Y. Verlinsky Reproductive Genetics Institute

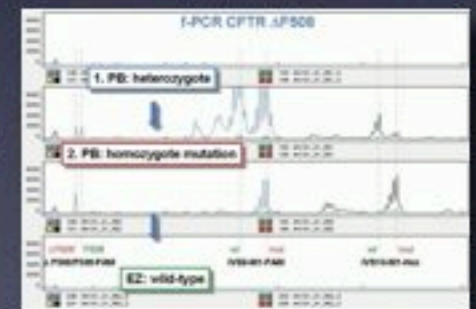
1<sup>er</sup> et 2<sup>ème</sup> globule polaire

FISH



M. Montag, University Clinics of Bonn

PCR



A. Hehr, University of Regensburg

# Comparaison des méthodes de biopsie

	Indications	Avantages et limitations	Loi Suisse
Globule polaire	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ PGS (aneuploïdies d'origine ovocytaire)</li> <li>▶ Anomalie chromosomique d'origine maternelle</li> <li>▶ Maladie monogénique portée par la mère</li> </ul>	▶ Biopsie peu ou pas invasive pour l'embryon	Oui
		<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Analyse uniquement des chromosomes et gènes maternels</li> <li>▶ La moitié des zygotes écartés sont hétérozygotes</li> <li>▶ Dégénérescence rapide des globules polaires</li> <li>▶ Haute technicité</li> </ul>	
Embryon	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ PGS (aneuploïdies)</li> <li>▶ Anomalie chromosomique</li> <li>▶ Maladie monogénique</li> <li>▶ Détermination du sexe</li> </ul>	▶ Fiabilité diagnostique (2 cellules, analyse de la contribution paternelle)	Non
		<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Méthode plus invasive (biopsie de 1-2 cellules)</li> <li>▶ Mosaïcisme</li> <li>▶ Haute technicité</li> </ul>	

# En Suisse

## *Loi fédérale sur la procréation médicalement assistée (LPMA)*

- Mise en culture limitées à 3 embryons
- Cryoconservation d'embryons interdite
- Prélèvement de cellules sur un embryon interdit
- Analyse génétique des globules polaires autorisée

## Le DPI actuellement en Suisse:

- ▶ Analyse uniquement des chromosomes et gènes maternels
- ▶ Risque de n'avoir aucun embryon à transférer ou à l'inverse de grossesse multiple (diagnostic du 2ème globule polaire non disponible au moment de la mise en culture des zygotes)

## Projet de modification de la loi (en consultation depuis février 2009)

- DPI autorisé mais dans un cadre très restrictif (3 embryons culture, pas de cryoconservation d'embryons, pas de dépistage,..)
- Ces restrictions limitent l'efficacité du traitement

# Au CPMA

**Mise en place de nouveaux outils de diagnostic génétique en collaboration avec Aurigen SA**

- **Projets de recherche sur la génétique de l'infertilité (MTHFR)**
- **Analyse des anomalies chromosomiques sur les spermatozoïdes par FISH (patients porteur d'anomalies chromosomiques)**
- **DPI**
  - ▶ **Biopsie de globules polaires**
  - ▶ **FISH sur les globules polaires (aneuploïdies ou anomalies structurales des chromosomes)**
  - ▶ **PCR sur les globules polaires (maladies monogéniques)**