

# Une expérience québécoise de transfert d'embryons identifiés comme mosaïques à la suite d'un cycle de fécondation in-vitro (FIV) avec diagnostic pré-implantatoire pour les aneuploïdies (PGT-A)

C. BASCUNANA<sup>1,2</sup>, W. YAMOUT<sup>1,4</sup>, MV. CAMURRI<sup>1</sup>, R. HEMMINGS<sup>1,4</sup>, W. JAMAL<sup>1,4</sup>, M. LEFEBVRE<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup> clinique ovo, Montréal, QC, Canada. <sup>2</sup> Department of Human Genetics, McGill University, Montreal, QC, Canada. <sup>3</sup> Department of Medicine, Faculty of Medicine, University of Montreal, QC, Canada. <sup>4</sup> Department of Obstetrics and Gynaecology, Faculty of Medicine, University of Montreal, QC, Canada

## OBJECTIFS

Le PGT-A a été initialement implémenté afin d'améliorer, pour une certaine population de patientes, le taux de grossesse par transfert d'embryon, en comparaison avec un cycle de FIV standard. Dans un premier temps, des centaines d'embryons identifiés comme mosaïques au PGT-A ont été détruits, par peur de mener à un échec d'implantation et à un risque élevé de perte fœtale et de grossesses atteintes d'aneuploïdies. Les dernières années ont accueilli l'essor de nombreuses recherches et publications internationales démontrant le succès de transferts d'embryons mosaïques menant à des grossesses évolutives et des naissances vivantes sans particularités. Ces données cliniques encourageantes ont progressivement modifié le paradigme des recommandations de transfert d'embryons à la suite du PGT-A, et permettent désormais à des centaines de patients en cours de traitement de fertilité de pouvoir utiliser des embryons qui n'étaient jusqu'alors pas considérés transférables.

L'objectif de notre étude est de promouvoir la possibilité de transfert des embryons identifiés comme mosaïques suivant l'analyse PGT-A, encadré par l'accès automatique à un conseil génétique afin de permettre une décision éclairée lorsqu'aucun embryon euploïde n'est disponible.

## METHODOLOGIE

Méthodologie : Nous avons inclus 42 patients de la clinique ovo qui sont passé au travers d'un cycle de FIV avec PGT-A et qui ont décidé de procéder au transfert d'un embryon mosaïque, entre le mois de juin 2019 et de septembre 2022. Nous avons inclus dans cette étude le taux d'implantation par l'obtention du rapport d'échographie de viabilité, le taux de grossesse évolutive par l'accès au dossier de suivi prénatal, et le taux de naissance vivante, lorsque disponible par l'accès au dossier néonatal.

Cette étude démontre un intérêt significatif des patients pour le transfert d'embryons identifiés comme mosaïques à la suite du PGT-A lorsque aucun embryon euploïde n'est disponible. L'évaluation montre un taux d'implantation de 70% et un taux de grossesse évolutive de 52,4% (4,7% de pertes fœtales, 9,5% d'œufs clairs). Aucune anomalies n'ont été identifiées dans les amniocentèses pour lesquelles nous avons eu accès au résultat. Les données néonatales ne sont pas encore toutes disponibles mais toutes les naissances vivantes ont été rapportées sans particularité.

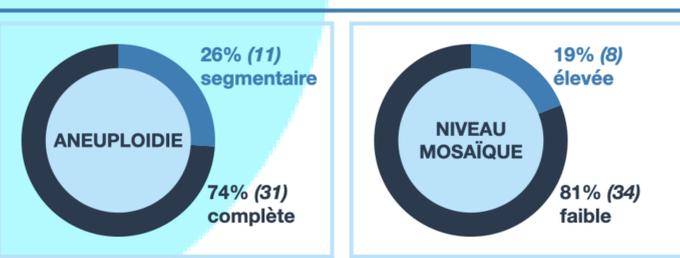
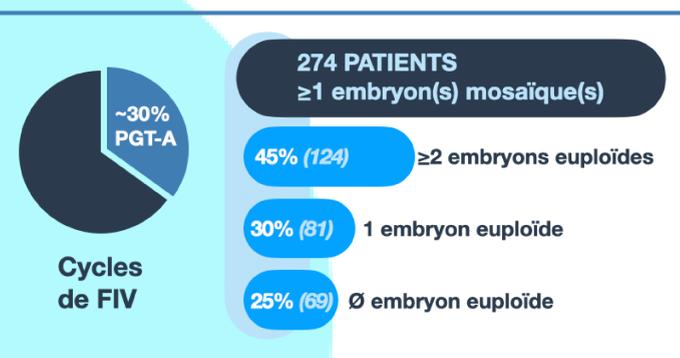
42 TRANSFERTS EMBRYONS MOSAÏQUES<sup>1</sup>

70% (28) IMPLANTATION<sup>2</sup>

30% (14) ÉCHEC

52,4% (22) GROSSESSE ÉVOLUTIVE<sup>3,4</sup>

27,2% (6) ARRÊT DE GROSSESSE<sup>5</sup>



## RÉSULTATS

Figure A. Taux d'implantation et taux de de grossesse évolutive suivant le transfert d'embryons identifiés comme mosaïques au PGT-A

- Un seul embryon par transfert, chez 40 différentes patientes
- Taux d'implantation défini par un test de bhCG positif
- Taux de grossesse évolutive défini par un coeur foetal positif à l'échographie de viabilité
- Parmi les 22 grossesses évolutives, une grossesse gémellaire avec jumeau évanescent dichorionique-dimaniotique identifiée lors de l'échographie de viabilité
- Parmi les 6 patientes avec bhCG positif sans grossesse évolutive :
  - 4 œufs clairs identifiés lors de l'échographie de viabilité
  - 1 coeur foetal négatif lors de l'échographie de viabilité
  - 1 avortement spontané à 8 semaines de grossesse après un coeur foetal positif à l'échographie de viabilité

22 GROSSESSES ÉVOLUTIVES

59,1% (13) DÉPISTAGE PRÉNATAL<sup>1</sup> 1<sup>2</sup>

22,7% (5) AMNIO<sup>3</sup> 27,3% (6) REFUS

45,4% (10) ÉCHO. MORPHO. 1<sup>4</sup>

41% (9) NAISSANCES VIVANTES<sup>5</sup>

Figure B. Données prénatales et néonatales issues des grossesses évolutives suivant le transfert d'embryons identifiés comme mosaïques au PGT-A

- Selon les patientes, le dépistage prénatal inclus l'échographie de clarté nucale +/- un test de dépistage sérique ou un test non-invasif d'ADN fœtal
- Un risque élevé de trisomie 18 suivant un test non-invasif d'ADN fœtal a été identifié après le transfert d'un embryon identifié comme mosaïque faible pour une monosomie 18, l'amniocentèse qui a été réalisée par la suite était normale et la grossesse a donné lieu à une naissance sans particularité
- Les analyses effectuées suivant l'amniocentèse incluent généralement un QF-PCR suivi d'une analyse spécifique aux chromosomes impliqués dans la mosaïque +/- une analyse de disomie uniparentale si applicable
- Lors de l'une des échographies morphologiques, un intestin hyperéchogène a été identifié, la patiente avait refusé l'amniocentèse et a également refusé les analyses visant à éliminer le risque de fibrose kystique
- Parmi les données manquantes, 5 grossesses ne sont pas encore rendues à leur terme.

## CONCLUSION

Les embryons identifiés comme mosaïques à la suite de l'analyse de PGT-A sont une source considérable de potentielle grossesse évolutive et de naissance vivante en santé et ne devraient en aucun cas être détruits sans offrir un conseil génétique approprié aux patients.

Données non disponibles