

Université de Constantine 3
Faculté de médecine de Constantine
Service de gynécologie et d'obstétrique
De sidi mabrouk

Cours destiné aux étudiants de 5^{eme} année de médecine
Module de gynécologie

Le diagnostic prénatal

Fait par Dr CHERGUI T
Maitre assistant

Année universitaire 2013-2014

Docteur CHERGUI Toufik
Maitre Assistant
Gynécologie-Obstétrique
N° Ordre 25/4358

Le diagnostic prénatal

DR CHERGUI

Définition : un diagnostic porté sur l'embryon ou le fœtus humain in utero, qu'il s'agisse de déceler une anomalie morphologique ou une maladie génétique ou chromosomique actuelle, ou une prédisposition à développer une maladie dans le futur.

Les différentes techniques : Il existe différentes techniques intervenant à différents stades de la grossesse. Parmi ces techniques on distingue :

- les **méthodes non invasives**, sans risque pour la santé de la mère ni de l'enfant.
- les **méthodes invasives** : présentant des risques pour la mère et le fœtus. Leurs pratiques imposent une pesée des risques et des avantages. Elles ne sont normalement pratiquées que s'il existe des signes d'alerte d'atteinte du fœtus.

A- Les méthodes non invasives :

1- L'échographie : Elle permet de rechercher la présence d'anomalies morphologiques telles que des malformations des membres, digestives, cardiaques ou rénales ou encore des tumeurs diverses.

Elle permet une détermination précise de l'âge gestationnel et le contrôle du bon développement du fœtus.

Quatre échographies sont réalisées au cours d'une grossesse normale :

- une première à 7-8 semaines pour dater la grossesse.
- une deuxième pour évaluer l'épaisseur du revêtement cutané de la nuque à 12 semaines (clarté nucale qui si elle est supérieure à 3 mm est suspecte d'anomalie chromosomique).
- une troisième à visée morphologique à 22 semaines.
- une dernière au cours du 3ème trimestre

Il existe l'échographie en 3D qui permet de voir avec plus de précision des anomalies morphologique fœtales.

2- L'IRM : L'IRM cérébrale foetale permet devant la découverte échographique d'une microcéphalie de chercher des anomalies associées, de la morphologie cérébrale

3- L'embryoscopie ou fœtoscopie : consiste à introduire un système optique par le col de l'utérus afin d'observer l'embryon dans sa poche des eaux.

Elle permet le diagnostic visuel précoce de certaines anomalies graves de la tête ou des membres.

Elle se pratique chez les femmes qui ont déjà eu un enfant atteint de malformations des membres ou d'une fente labiopalatine (bec-de-lièvre) .

Son indication principale est la recherche d'anomalies héréditaires des extrémités ou de la peau, lorsqu'il y a eu déjà certains cas dans la famille.

Elle permet également certaines interventions de chirurgie fœtale avant l'accouchement.

4- prélèvement du sang maternel : Un test a été mis au point et peut être pratiqué à partir de la 13ème semaine de grossesse, Il permet notamment **d'évaluer le risque** de trisomie 21.

Trois substances particulières caractéristiques de la grossesse ont des taux s'écartant de la moyenne chez les femmes dont le foetus est atteint de trisomie (ou de spina-bifida) , Il s'agit de

:

- l'alpha-foeto-protéine (AFP) : (élever dans le spina bifida et diminue dans la trisomie)
- l'hormone chorionique gonadotrophique (HCG)
- l'oestriol non conjugué (E3)

La présence (ADN) foetal libre circulant dans le plasma maternel a été mise en évidence en 1997 ; Les deux principales indications est la détermination :

- sexe foetal : le diagnostic prénatal de maladies génétiques liées au chromosome X (hémophilie, myopathie de Duchenne, retards mentaux...) nécessite une connaissance précoce du sexe foetal

-du génotype RHD foetal.

B- les méthodes invasives :

1- L'amniocentèse : s'effectue sous guidage échographique, habituellement par voie trans-abdominale le plus souvent au second trimestre de la grossesse (17 semaines).

Les cellules ou le surnageant du liquide après centrifugation, peuvent faire l'objet selon les cas, d'études chromosomiques, moléculaires, d'activités enzymatiques, de dosages hormonaux. L'amniocentèse est proposée dans les cas suivants :

- âge maternel supérieur à 40 ans .
- présence d'un enfant trisomique dans la famille.
- parent porteur d'une anomalie génétique (translocation).

2- prélèvement de la villosité choriales ou La choriocentèse : est pratiquée dès la 10ème semaine de grossesse, par voie transabdominale ou transcervicale, sous contrôle échographique. Son intérêt réside dans la précocité du prélèvement, très utile pour le diagnostic des maladies génétiques à haut risque par l'étude de l'ADN ou des dosages enzymatiques. Les anomalies numériques, diagnostic cytogénétique du sexe.

3-prélèvement du sang foetal : Le prélèvement du sang foetal par ponction du sang du cordon près de son insertion sur le placenta s'effectue sous contrôle échographique. Il se pratique après la 18ème semaine de grossesse. Il est utilisé pour étudier la biologie du sang foetal (anomalie de l'hémoglobine, des hématies, dosage du facteur VIII ou IX...), pour des études immunologiques, éventuellement pour un caryotype .

Perspectives d'avenir

1. Traitement in utero : Le traitement in utero se limite surtout aux ponctions liquidiennes (mégavessie, épanchements pleuraux, kystes.....) D'autres approches chirurgicales sont envisagées et ont fait l'objet d'essais soit la pose d'un cathéter intra-vésical, la correction de certaines malformations cardiaques, la réduction de l'hydrocéphalie, hernie diaphragmatique ; l'ablation des tumeurs...

2. Diagnostic pré-implantatoire

Le diagnostic pré-implantatoire consiste en l'analyse d'une cellule prélevée d'un œuf fécondé qui se trouve par exemple au stade de 8 cellules. Le diagnostic pré-implantatoire a été introduit dans les techniques de procréation assistée en 1989 mais on considère qu'il s'agit d'une manœuvre qui est toujours au stade de recherche et développement.

3. Le dépistage pré-conceptionnel

Le dépistage pré-conceptionnel est une avenue nouvelle dans le domaine de la prévention. Il implique la recherche d'anomalies au niveau des gamètes et de façon plus spécifique au niveau de l'ovule.