

Amniocentèse et information des couples (scénario)

© Pr. P. Monnier-Barbarino ; Dr A.M. Ribon

Madame Z..., Troisième geste nullipare âgée de 38 ans, est actuellement à 10 semaines d'aménorrhée et vient en consultation pour sa déclaration de grossesse.

Dans le cadre de la surveillance prénatale, en France, vous devez informer la patiente de la possibilité qui lui est proposée d'effectuer une amniocentèse pour contrôle du caryotype fœtal.

Un dialogue s'engage.

Qu'est-ce qu'une amniocentèse ?

Il s'agit d'un prélèvement d'un peu de liquide dans lequel l'enfant baigne sous contrôle de l'échographie, en passant à travers la paroi abdominale de la maman.

Existe-t-il des situations où on ne peut pas faire cet examen ?

Sauf cas particuliers, il est préférable d'éviter ce geste en cas de fièvre, de pertes de sang ou contractions utérines. Chez des patientes qui ont déjà présenté une ou plusieurs fausse-couche(s) il faut bien peser les risques du geste également.

Est-ce que je risque quelque chose pour ma grossesse ?

Oui, le risque de fausse-couche est d'environ 1 %.

Aurai-je mal ?

L'aiguille peut être impressionnante à la vue car plus longue que les aiguilles habituelles, mais elle est également plus fine. Au total, la sensation est moins importante que celle d'une injection intramusculaire.

Mon bébé ne manquera-t-il pas de liquide ? Risque-t-il quelque chose ?

La quantité de liquide prélevée est peu importante (environ 20 cc) et dans les trois heures la totalité du liquide est renouvelé. L'examen se passe sous contrôle échographique continu, ce qui permet au médecin de toujours savoir où se trouve l'aiguille et donc d'éviter le fœtus).

L'examen me dira si mon bébé est normal ? Je suis très inquiète car je suis enceinte après une fécondation *in vitro*.

L'amniocentèse ne répond qu'à la question posée. Si le motif est l'âge maternel, à l'exclusion de tout autre signe d'appel, cet examen permettra d'exclure le risque de trisomie 21 et celui d'anomalie du nombre des autres chromosomes, ainsi que certaines anomalies de structure (perte d'un petit bout de chromosome par exemple). Mais, toute la pathologie liée aux gènes n'est pas explorée ni explorable sans un cas connu dans la famille. Par ailleurs, il existe des pathologies, parfois graves, mais avec un caryotype normal.

Dans le contexte de la fécondation *in vitro* classique il n'a pas été rapporté de majoration du risque d'anomalie des chromosomes chez les enfants.

Quel est le meilleur moment pour faire l'amniocentèse ? Existe-t-il des dates limites ?

Techniquement, cet examen est faisable dès treize semaines d'aménorrhée mais le taux de fausse-couche est augmenté. Le moment recommandé se situe entre 16 et 18 semaines d'aménorrhée. Dans certaines situations, il est possible d'effectuer ce geste au-delà de ces dates, tout au long de la grossesse.

Quand aurai-je le résultat ?

Le délai de réponse dépend du laboratoire concerné. Mais il est de 10 à 15 jours car il est nécessaire de réaliser une culture des cellules fœtales retrouvées dans le liquide de ponction.

Peut-il y avoir un échec de la technique ?

Oui, l'échec de la culture cellulaire peut rendre nécessaire un deuxième prélèvement.

Est-ce que je dois rester à l'hôpital ?

Ce geste se pratique en ambulatoire. Il doit être précédé d'une consultation de génétique et la patiente doit signer un consentement selon les termes de l'article R.162.16.7 du code de la santé publique.

Est-ce que je dois arrêter de travailler ?

En dehors d'un travail fatiguant, l'arrêt n'est pas justifié. Mais il faut éviter le surmenage dans les jours qui suivent.

On m'a dit qu'il fallait que je fasse attention à mon groupe sanguin, parce que je suis "moins" et mon conjoint est "plus". Qu'est-ce que cela veut dire ?

La détermination des groupes sanguins se fait selon la présence ou non à la surface des globules rouges de certaines molécules. Si le facteur Rhésus est présent (protéine D), comme chez votre conjoint, le Rhésus est positif (Rh +). S'il est absent, comme chez vous, votre groupe est Rhésus négatif (Rh -). Votre enfant sera Rh + ou Rh -. Dans certaines circonstances (saignement génital, traumatisme, amniocentèse, version) des globules rouges du bébé peuvent passer dans votre circulation sanguine. Si l'enfant est Rhésus +, votre organisme qui ne connaît pas cette molécule, puisque vous êtes Rhésus - va réagir en fabriquant des anticorps anti-Rhésus +. Ces anticorps peuvent à l'occasion d'une autre grossesse repasser vers le bébé et détruire alors ses globules rouges s'il est à nouveau Rh +. C'est pourquoi il vous sera proposé une injection de gammaglobulines anti-D avec le but de détruire les globules rouges de l'enfant qui pourraient passer dans votre circulation et ainsi empêcher la fabrication d'anticorps par votre organisme. Cependant, ces gammaglobulines sont dérivés du sang et donc un autre papier vous sera donné pour votre information.

Cela ne me coûte rien ?

En raison de l'âge maternel, l'examen est totalement pris en charge par la Sécurité Sociale.

Est-ce que je suis obligée de faire cet examen ?

Non, mais l'information médicale est obligatoire. Vous avez votre libre arbitre et votre décision sera notifiée clairement dans votre dossier.

Et si le résultat n'est pas normal, est-ce qu'interruption de la grossesse est obligatoire ? Y-a-t-il un temps limité pour réaliser ce geste ? Ai-je le temps de réfléchir ?

L'interruption de grossesse n'est jamais obligatoire. Avec le résultat une discussion s'engage entre le médecin et le couple. En France, il n'y a pas de limite d'âge gestationnel pour effectuer une interruption de la grossesse. Ceci permet un délai de réflexion toujours indispensable pour le couple, et parfois demandé par l'équipe médicale aussi, pour prendre une décision.

Existe-t-il un examen plus précoce que l'amniocentèse ?

Oui, il s'agit de la ponction de villosités choriales ou choriocentèse. Celle-ci se pratique entre 10 et 12 semaines d'aménorrhée. Elle entraîne un taux de fausse-couche d'environ 2 %. Elle peut être difficile à interpréter si le bébé est une fille, car il y a toujours la crainte d'avoir cultivé des cellules de la maman et non du bébé, ce qui fausserait le résultat. De plus, les anomalies génétiques ne concernant que certaines cellules peuvent ne pas être vues avec cette technique.

En fait, la proposition de réaliser une amniocentèse ou une choriocentèse dans le contexte de l'âge maternel dépend beaucoup des habitudes de l'équipe obstétricale du lieu de prélèvement. Par contre cet examen est conseillé pour le diagnostic de nombreuses maladies génétiques.