

## Diagnostic prénatal

DOMMERMUES  
DEA 1999

La consultation de grossesse dans le cadre de l'obstétrique est en fait une consultation de dépistage. C'est la consultation typique de médecine préventive. On essaie de dépister les risques, risques d'anomalies chromosomiques, de malformations foetales. D'une part on essaie de cerner les risques qu'a le fœtus d'avoir une malformation ou une anomalie chromosomique, éventuellement curable, lorsqu'il s'agit d'une anomalie isolée, sans anomalie chromosomique

On dépiste chez la femme la rubéole, la toxoplasmose par des serologies, Les serologies HIV, le diabète. On recherche une anémie....., c'est vraiment la consultation de médecine préventive. Autant la prévention et le diagnostic prénatal sont bien établis et bien codifiés pour certains actes, telle que l'évaluation des risques de trisomie 21 par la prise de sang qui se fait généralement entre la 15<sup>ème</sup> et 18<sup>ème</sup> SA, c'est-à-dire le triple test pour dépister la trisomie 21 (HT21).

Sur le plan national il existe et gèrent 40 laboratoires qui gèrent la prise de sang pour l'HT21. Les techniques sont bien codifiées et les résultats sont assez homogènes.  
(40 labos pour 700 000 naissances en France).

L'échographie anténatale qui va se pratiquer au premier trimestre, où l'on va rechercher des anomalies au niveau de la nuque et en particulier, ce qu'on appelle la clarté nucale qui doit être inférieure à 3mm entre la 11 et la 13<sup>ème</sup> SA.

De nouvelles études faites en particulier par Nicolaïdès ont montré qu'il fallait corréler l'épaisseur de la nuque à l'âge maternel. On obtient ainsi des tableaux qui calculent le risque en fonction de l'âge maternel et de l'épaisseur de la nuque.

Bien que la technique soit actuellement bien définie de la mesure de cette clarté nucale, tous les praticiens qui font cette échographie n'ont pas forcément eu l'apprentissage nécessaire pour cette technique qui doit être faite dans un plan strictement médian. Il existe actuellement un diplôme qui a été mis en place par Nicolaïdès. à Londres, diplôme de mesure de la nuque; il faut avoir des connaissances théoriques et un certain nombre de mesures validé par ce centre londonien qui donne une attestation de validité des résultats.

Lorsque la mesure n'est pas prise dans de bonnes conditions, et sachant que les images échographiques sont opérées dépendants, cela peut entraîner des amniocentèses abusives c'est à dire des ponctions de liquide amniotique avec un risque de fausse couche qui est certes faible, mais qui existe, qui est de l'ordre de 1% en moyenne. C'est ce qui s'est passé, lorsque la technique a été mise en place, on a assisté à une inflation du nombre d'amniocentèses, avec comme indication nuque foetale épaisse. Se pose le problème de la formation continue des praticiens à ce type de mesures qui est moins standardisée en France que ne l'est par exemple le dosage sérique de la trisomie 21.

Dépistage au cours des 2<sup>ème</sup> et 3<sup>ème</sup> trimestre de la grossesse.

Au 2<sup>ème</sup> trimestre, notamment vers 22 SA, est pratiquée une échographie morphologique dont le but est d'essayer de visualiser des anomalies foetales, essentiellement cardiaque, cérébrale, pulmonaire, digestives, voir des anomalies au niveau du squelette, des anomalies urinaires etc...

Le dépistage des malformations est variable en fonction de l'entraînement de l'opérateur. Il faut savoir qu'actuellement par exemple, le dépistage des anomalies cardiaques ne se fait qu'une fois sur trois. Actuellement existe un diplôme national d'échographie destiné aux obstétriciens mais également aux radiologues, qui est un diplôme d'échographie avec une partie théorique, une partie pratique.

Actuellement, existe un débat pour supprimer éventuellement l'échographie du 3ème trimestre, ce qui paraît fâcheux, dans la mesure où cette échographie permet de dépister des anomalies que l'on n'a pas vu parfois au 2ème trimestre; elle pose aussi le problème du suivi évolutif d'anomalies qui peuvent régresser au 3ème trimestre; le dépistage des retards de croissance intra-utérin bien sûr au 3ème trimestre. La visualisation de sténose digestive avec des images de distension coliques qu'on voit essentiellement au 3ème trimestre et le dépistage parfois d'anomalies cardiaques qui peuvent passer inaperçues, comme la transposition des gros vaisseaux. Ce dépistage et ces anomalies nécessitent une confirmation rapide du diagnostic par un échographiste de référence, de manière à ne pas laisser des parents en attente d'un diagnostic d'une part et d'autre part de prendre une décision.

Sur le plan pratique, plusieurs situations se rencontrent :

La première situation est celle des anomalies graves avec un syndrome polymalformatif grave. Il faut réaliser dans un premier un caryotype afin de dépister des anomalies chromosomiques.

Lorsqu'un organe est atteint, il s'agit de voir le fonctionnement, pour le cerveau par exemple on dispose de l'IRM qui va pouvoir fixer un pronostic, qui va permettre de dépister des anomalies cérébrales, par exemple on sait qu'à 22 SA, le cerveau a un aspect lisse, qui se frise vers 33 SA.

On fait également des dépistages de CMV au 3ème trimestre.

Il est nécessaire d'avoir un diagnostic rapide et d'établir un pronostic et un plan thérapeutique, ceci va nécessiter souvent un environnement multidisciplinaire, avec un cardio pédiatre, un chirurgien pédiatrique etc....

Enfin, on est amené à évaluer la fonction rénale, par exemple dans les dilatations des voies urinaires, les agénésies rénales; il faut évaluer la fonction rénale en amont de manière à fixer un pronostic et ne pas livrer à la famille un enfant qui va démarrer la vie avec de gros handicaps.

Comment donner l'information sur la gravité de la pathologie

Lorsque l'anomalie est grave, on propose aux parents une interruption médicale de grossesse; il va s'en suivre un examen foetopathologique, un conseil génétique après la grossesse de manière à avoir un plan d'action pour les grossesses ultérieures.

Ce cas en général est le plus facile et souvent accepté par la famille. Il faut savoir quand même accepter parfois le fait de laisser la mère accoucher, même si c'est un mort-né, si cela est son désir puisque de toutes les façons anomalies graves ne sont pas viables.

Cas des maladies graves avec séquelles

où l'information directe doit être donnée par des médecins qui ont une expérience de la maladie, par exemple un néphrologue pour une maladie rénale, un chirurgien pédiatre pour des pieds bots etc...

Il ne faut pas hésiter à orienter les patients vers des avis spécialisés.

Pour les maladies curables,

on peut citer les hernies diaphragmatiques, les omphalocèles, les laparosciosis, les uropathies, maladies qui peuvent être réparées sur le plan chirurgical.

Se pose un vrai problème et une difficulté d'information : exemple typique, celui de la hernie diaphragmatique où le tube digestif, voir une partie du foie peut s'incarcérer dans le thorax et être responsable d'un défaut de développement pulmonaire, créer une hypoplasie pulmonaire qui peut déboucher jusqu'à une réanimation néonatale.

Actuellement on doit essayer d'apprécier la fonction pulmonaire dans ces hernies diaphragmatiques qui fait le pronostic.

Discuter l'appréciation sur la fonctionnalité d'un organe qui n'est pas forcément fonction de l'imagerie. On peut avoir des dilatations des voies urinaires sans retentissement sur la fonction rénale et à l'inverse.

L'information aux parents doit être la plus complète et s'appuyer sur des connaissances réelles et non pas sur des impressions subjectives .

Sur le plan information : vous pouvez consulter ORPHANET qui est animé par Ségolène AIMÉE qui n'est pas forcément exhaustive mais qui permet d'accéder à beaucoup d'informations sur tout ce qui est diagnostic anténatal, échographique etc et permet aussi le lien avec les OMIM et de là avec PUBMED.