

# AMNIOCENTÈSE:

Au cours d'une grossesse, lorsqu'un risque de trisomie ou de maladie génétique est évoqué, un prélèvement par ponction de liquide amniotique (ou amniocentèse) peut aider à y voir plus clair. Coup d'œil sur le déroulement de cet examen.

ÉLISE DUBUISSON



**Mardi 7 février, 10h**

**Sophie fait sa première échographie**

Sophie, 37 ans, enceinte de 12 semaines, passe sa première échographie. L'examen révèle une anomalie au niveau de la nuque du fœtus. «Il s'agit d'un des paramètres qui peuvent faire suspecter une trisomie 21», explique le Pr Yves Sznajer du Centre de génétique humaine de Saint-Luc. «Il existe des valeurs de référence pour la clarté nucale (ndlr: espace translucide entre les muscles et la peau du cou du fœtus), une mesure échographique qui doit être effectuée entre 10 et 12 semaines de grossesse.» Si le fœtus s'écarte des normes, d'autres examens, comme une amniocentèse, doivent être envisagés.



**Mardi 7 février, 13h**

**Une amniocentèse est programmée**

La situation exposée, Sophie et son gynécologue conviennent ensemble de procéder à une amniocentèse pour obtenir des résultats plus précis. Le but d'une amniocentèse est de pouvoir analyser le caryotype du fœtus. C'est-à-dire de visualiser la carte de ses chromosomes. Cet examen consiste à prélever, sous contrôle échographique, 20 ml de liquide amniotique. La ponction est presque indolore et ne dure que quelques secondes, mais elle n'est pas anodine: le risque de fausse couche est de 0,5% (soit un cas sur deux cents). À Saint-Luc, l'Unité de médecine fœtale réalise trois séances d'amniocentèse et autres prélèvements fœtaux par semaine. Le contenu de la seringue, le liquide amniotique contenant des cellules fœtales, est ensuite envoyé au Centre de génétique humaine.

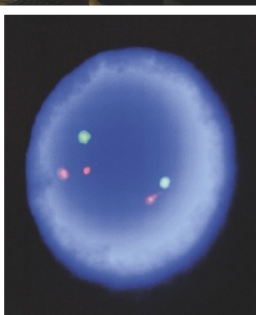
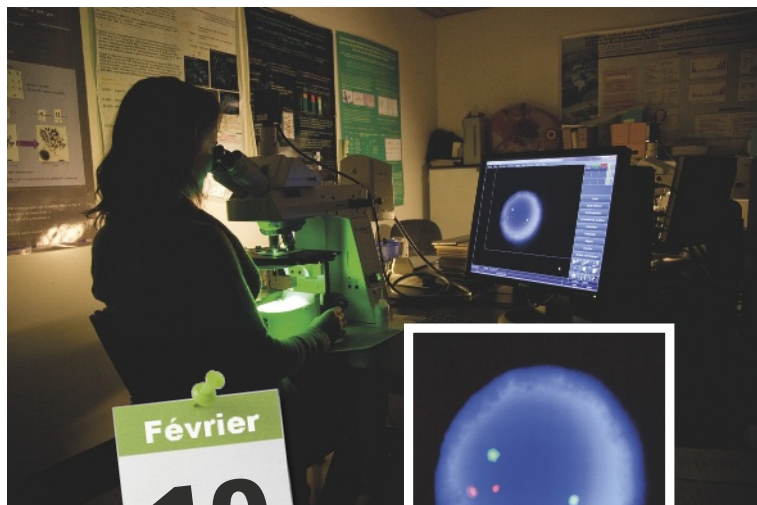


# une plongée au cœur des chromosomes

## Vendredi 10 février

### Première étape: le test rapide

Les techniciens du laboratoire de génétique réalisent un premier test. En 48 à 72 heures, il permet de vérifier si le fœtus possède un nombre normal de chromosomes (voir encadré). Cette analyse, appelée test FISH, utilise des sondes fluorescentes qui se fixent sur des portions de chacune des 23 paires de chromosomes que l'homme est censé posséder. Chaque spot lumineux observé sur écran correspond à une portion précise de l'un de ces 46 chromosomes. Le technicien peut ainsi compter le nombre de copies de chaque chromosome. L'échantillon de Sophie présente trois signaux colorés (au lieu de deux) correspondant au chromosome n°21... ce qui est typique de la trisomie 21.



## QUE PERMET DE VOIR UNE AMNIOCENTÈSE?

Normalement, l'homme possède 23 paires de chromosomes, soit 46 chromosomes en tout. La trisomie est caractérisée par la présence d'un chromosome supplémentaire.

Il en existe plusieurs types, mais la trisomie la plus fréquente est celle qui touche le chromosome 21 (syndrome de Down). Lorsqu'il y a des antécédents familiaux

de maladie génétique, la ponction amniotique peut servir à rechercher et étudier le gène à l'origine de la maladie familiale et ainsi évaluer le risque que le fœtus soit atteint de cette maladie.



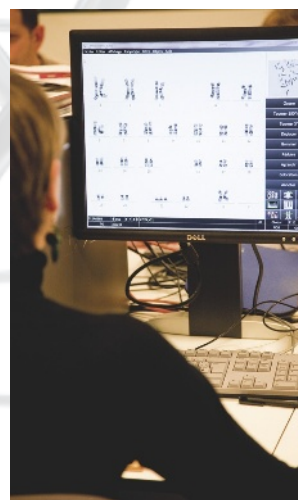
Février

13

## Lundi 13 février

### Deuxième étape: préciser les résultats

Parallèlement au test rapide, une partie des cellules prélevées est mise en culture pendant deux à trois semaines. «Le test rapide offre une première indication, mais il ne dit pas si le chromosome 21 excédentaire est complet (trisomie 21) ou partiel (trisomie partielle). Le test rapide ne nous dit pas non plus si cette anomalie chromosomique est présente dans les noyaux de toutes les cellules ou seulement dans quelques-uns.» Grâce à un logiciel informatique, la lecture des chromosomes de plusieurs noyaux de cellules est réalisée sur un écran d'ordinateur. Les biologistes peuvent «facilement» les observer, les classer et les compter.







## DES CENTRES AGRÉÉS

En Belgique, si la ponction de liquide amniotique peut se faire dans n'importe quel hôpital, les prélèvements sont d'office envoyés vers l'un des huit centres de génétique agréés et reconnus par le Service public fédéral Santé publique pour réaliser les analyses génétiques. Le Centre de génétique humaine de Saint-Luc en fait partie.



## Mardi 28 février Un bilan complet

La mise en culture a révélé la présence d'un chromosome 21 excédentaire dans toutes les cellules analysées. L'heure est au bilan pour l'équipe médicale. «Suite au diagnostic, nous faisons le point pour informer les parents sur les conséquences et les risques de l'anomalie sur le développement physique et mental de leur enfant», explique le Pr Sznajer.

# NOUS INFORMONS LES PARENTS SUR LES CONSÉ- QUENCES DE L'ANOMALIE SUR LE DÉVELOPPEMENT DE LEUR ENFANT



### BON À SAVOIR

L'amniocentèse est proposée quand:

- > le risque calculé (au moyen des données de l'échographie, de l'âge de la patiente et des dosages hormonaux) pour une trisomie est supérieur à un sur 250;
- > il y a des antécédents de maladies génétiques graves dans la famille;
- > l'échographie montre une anomalie chez le fœtus.

## Mercredi 29 février Rencontre avec les parents

Le médecin généticien transmet résultats et informations au gynécologue-obstétricien de l'Unité de médecine fœtale de Saint-Luc. Sophie est contactée et un rendez-vous est pris. La consultation est l'occasion de donner aux futurs parents les explications les plus précises possibles. L'équipe du Centre de génétique humaine se tient à leur disposition jusqu'à la fin de la grossesse. «L'objectif», rappelle le Pr Sznajer, «est de leur permettre de poser un choix libre et éclairé, et surtout de les accompagner tout au long de la grossesse, voire ensuite.» //