

## QU'EST-CE QU'UNE AMNIOCENTÈSE ?

Il s'agit d'un prélèvement d'une petite quantité du liquide qui entoure le bébé dans l'utérus (le liquide amniotique) par ponction à l'aide d'une aiguille à travers le ventre de la mère. Cet examen est réalisé le plus souvent pour étudier les chromosomes de l'enfant (caryotype). L'examen est habituellement effectué entre 15 et 17 semaines d'aménorrhée (3 mois - 3 mois et demi de grossesse). Dans certains cas particuliers, il peut être effectué à d'autres termes. Cet examen vous a été proposé pour un motif qui vous a été exposé par votre médecin. Vous êtes libre de l'accepter ou de le refuser.

### IMPERATIFS RÉGLEMENTAIRES PRÉALABLES

La réalisation de cet examen est régie par des dispositions légales (article L 2131.1 du Code de la Santé Publique), qui préconisent qu'une information vous soit apportée sur :

- la pathologie pour laquelle l'examen est réalisé,
- les explorations envisagées pour détecter celle-ci,
- les contraintes et conséquences des actes effectués.

Après avoir posé toutes les questions que vous souhaitez, il vous sera demandé de signer une fiche de consentement (imposée par la Loi) qui sera indispensable pour pouvoir transmettre les prélèvements au laboratoire.

### COMMENT SE PASSE LE PRÉLÈVEMENT ?

Le prélèvement est réalisé stérilement sous échographie après désinfection du ventre.

Une aspiration de liquide amniotique est réalisée avec une seringue à l'aide d'une aiguille très fine, à travers le ventre de la mère. La ponction elle-même n'est pas plus douloureuse qu'une prise de sang.

### QUE SE PASSE-T-IL APRÈS UNE AMNIOCENTÈSE ?

Vous pourrez rentrer chez vous rapidement après l'amniocentèse. Il est souhaitable de rester au repos le jour même de l'examen, mais il n'est pas nécessaire de rester alité.

### Y A-T-IL DES RISQUES OU INCONVÉNIENTS ?

La réalisation de l'amniocentèse, même conduite dans des conditions de compétence et de sécurité maximales, comporte un risque de fausse couche de 0,5 à 1 %. Ce risque de fausse couche est maximum dans les 8 à 10 jours suivant l'amniocentèse. Elle peut se manifester par des douleurs, des saignements ou un écoulement de liquide. La survenue de l'un de ces signes doit vous faire consulter rapidement votre médecin. Parfois, il n'existe aucune manifestation particulière.

Exceptionnellement, des infections graves pour la mère et/ou le fœtus ont été rapportées.

*Certains risques peuvent être favorisés par votre état, vos antécédents ou par un traitement pris avant l'opération. Il est impératif d'informer le médecin de vos antécédents (personnels et familiaux) et de l'ensemble des traitements et médicaments que vous prenez.*

### En Pratique.

- **Le jour de l'amniocentèse** : il n'est pas nécessaire d'être à jeun pour le prélèvement. Il est important que vous apportiez votre carte de groupe sanguin. En cas de groupe rhésus négatif, il sera nécessaire de vous faire une injection pour éviter une incompatibilité sanguine avec votre enfant (Certains centres demandent également de disposer des sérologies du virus VIH et de l'hépatite).
- **Après l'amniocentèse** : Dans les heures ou jours qui suivent le prélèvement, il est nécessaire de consulter d'urgence en cas de pertes de sang ou de liquide. Les résultats du caryotype seront communiqués par le laboratoire à votre médecin en 1 à 3 semaines environ.

*Cette feuille d'information ne peut sans doute pas répondre à toutes vos interrogations. Dans tous les cas, n'hésitez pas à poser au chirurgien toutes les questions qui vous viennent à l'esprit en utilisant la case suivante*

### Résultats attendus

L'amniocentèse permet de recueillir des cellules fœtales présentes dans le liquide amniotique. Pour pouvoir analyser ces cellules, il importe de les cultiver dans un milieu adapté. Cette culture prend une à deux semaines selon la qualité des cellules. Puis l'analyse à proprement parlé peut être effectuée.

Un caryotype peut être obtenu, il s'agit de l'analyse des chromosomes de chacune des cellules. Un caryotype normal comporte 46 paires de chromosomes, soit 23 paires de la mère et 23 paires du père. L'amniocentèse a été effectuée car nous avons des éléments pouvant faire craindre une anomalie des chromosomes. Ces anomalies sont au nombre de trois :

- *Anomalie de nombre* : une trisomie par exemple, il y a alors un chromosome surnuméraire. C'est le cas de la trisomie 21, la plus fréquente.
- *Anomalie de structure* : une translocation ou une délétion, un chromosome n'est plus complet ou alors une partie du matériel chromosomique s'est déplacé d'un chromosome sur un autre.
- *Anomalie des chromosomes sexuels* : Il peut manquer un chromosome sexuel, c'est le cas du syndrome de Turner (45 X0) ou il peut y avoir un chromosome sexuel surnuméraire, par exemple le syndrome de Klinefelter (47, XXY). Ces anomalies se caractérisent essentiellement par une stérilité à l'âge adulte.

Une recherche de facteurs infectieux peut être effectuée sur le liquide amniotique. Certaines infections peuvent être dangereuses pour le fœtus. Les germes les plus fréquemment recherchés sont soit des virus, le cytomégalovirus, le parvovirus, ou alors des parasites tels que le toxoplasme.

Ces agents sont recherchés par différentes méthodes de laboratoire, le plus souvent deux techniques sont utilisées : la recherche du gène de l'agent infectieux et une culture.

L'amniocentèse peut avoir été effectuée pour une recherche génétique. C'est le cas lorsque les parents sont porteurs d'un gène pouvant induire une maladie chez le fœtus. L'exemple le plus fréquent est celui de la mucoviscidose. L'analyse sur le liquide tentera de mettre en évidence le gène transmis par les parents. Ce gène peut être absent et l'enfant sera sain. Il peut être présent en un seul exemplaire et l'enfant sera également sain. Il peut malheureusement être retrouvé en deux exemplaires et alors le fœtus sera atteint de la maladie.

Finalement, d'autres analyses beaucoup plus rares peuvent être effectuées. Nous vous laissons le soin de bien questionner votre médecin. Le médecin préleveur aura discuté de tout ceci avec vous.