

QU'EST-CE QU'UNE BIOPSIE DE TROPHOBLASTE ou CHORIOCENTESE?

Il s'agit du prélèvement d'un très petit fragment du tissu qui entoure la poche amniotique et le fœtus : le trophoblaste. Ce tissu va devenir le placenta au cours du premier trimestre de la grossesse. L'examen est habituellement effectué entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée (2 mois - 2 mois et demi). Dans certains cas particuliers, il peut être effectué à d'autres termes. Cet examen peut être réalisé pour l'étude des chromosomes de l'enfant (caryotype), pour la recherche d'un gène, ou encore d'une anomalie biologique.

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.

IMPÉRATIFS 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 DÉROULE LE PRÉLÈVEMENT ?

Une échographie réalisée avant le prélèvement permet de déterminer la technique la mieux adaptée à votre cas. Le prélèvement est réalisé par une ponction à l'aide d'une aiguille fine à travers le ventre de la mère. Le prélèvement est réalisé stérilement sous contrôle de l'échographie par simple aspiration.

QUE SE PASSE-T-IL APRÈS UNE BIOPSIE DE TROPHOBLASTE?

Vous pourrez rentrer chez vous rapidement après la biopsie de trophoblaste. Il est souhaitable de rester au repos le jour même de l'examen mais il n'est pas nécessaire de rester alitée.

Y A-T-IL DES RISQUES OU INCONVÉNIENTS ?

La réalisation d'une biopsie de trophoblaste, même conduite dans des conditions de compétence et de sécurité maximales, comporte un risque de fausse couche de 1 à 2 %. Ce risque de fausse couche est maximum dans les 8 à 10 jours suivant la biopsie. 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, cette complication ne s'accompagne d'aucune manifestation particulière.

Dans certains cas, les conditions techniques ou la localisation du trophoblaste ne sont pas favorables à la réalisation d'une biopsie de trophoblaste, et il peut être nécessaire de surseoir à

la réalisation de la biopsie et de reporter l'examen de 8 à 10 jours ou encore programmer une amniocentèse quelques semaines plus tard pour ne pas augmenter le risque de complications.

Très rarement, le prélèvement peut échouer et nécessiter alors une nouvelle ponction ou de prévoir une amniocentèse. Exceptionnellement, des infections graves chez la mère 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 la biopsie de trophoblaste** : 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 la biopsie de trophoblaste** : 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 des examens seront communiqués par le laboratoire à votre médecin qui vous contactera. Pour un caryotype, les résultats sont obtenus en quelques jours. Pour les autres types d'examens, les délais sont très variables selon le type de l'anomalie recherchée.

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

La Choriocentèse (prélèvement de villosités choriales) permet de recueillir des cellules présentes dans la masse du placenta. 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. Une première analyse sera effectuée sans culture cellulaire, il s'agit de l'examen direct qui permet un résultat provisoire en quelques jours.

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. La Choriocentèse 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.

La Choriocentèse 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 des villosités 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.

Enfin, 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.