

Examens de diagnostic anténatal et consultation génétique

Le suivi de la grossesse en ville



FMC de la CPAV
Communauté Périnatale de l'Agglomération Versaillaise
Versailles 12-13 mai 2006

Ulrike Metzger

Gynécologue Obstétricien Echographiste

Centre de diagnostic et d'exploration de la femme – Le Chesnay

Dr U.Metzger



Objectifs

- Savoir repérer les risques
- Prescrire une échographie en fonction
 - si aucun risque n'est constaté
 - pour les cas particuliers
- Prescrire les marqueurs sériques de la trisomie 21
- Interpréter le compte rendu de dépistage
- Orienter la patiente pour un diagnostic anténatal
- Expliquer les prélèvements pour le caryotype foetal
- Connaître quelques bases du conseil génétique

Le repérage du risque

- λ Le risque génétique
- λ Le risque de malformation
- λ Le risque que la grossesse complique une pathologie maternelle
- λ Le risque de grossesse extra-utérine
- λ Le risque de fausses couches à répétition
- λ Le risque de fausse couche tardive et d'accouchement prématuré
- λ Le risque de grossesse multiple
- λ Le risque de pré-éclampsie
- λ Le risque de complication maternelle ou fœtale lors de l'accouchement

Rapport du comité national technique de l'échographie de dépistage prénatale

Fiche de prescription de
l'échographie anténatale

λ NOM :
λ Prénom :
λ Demandeur : Examen Urgent.....✍

DEMANDE D'EXAMEN ECHOGRAPHIQUE AU COURS DE LA GROSSESSE

(à remettre au médecin réalisant l'échographie, qui la conserve dans son dossier. Elle n'est pas nécessaire au remboursement)

λ Date des dernières règles: __ / __ / __ Début de grossesse le : __ / __ / __

λ Déterminé par:

- λ Dernières règles.....✍
- λ Courbe thermique✍
- λ Échographie précoce✍
- λ P.M.A.✍
- λ Autre.....✍

λ Il s'agit d'une grossesse multiple :✍

λ Il s'agit de l'examen habituel de dépistage

- λ A 12 semaines.....✍
- λ A 22 semaines.....✍
- λ A 32 semaines.....✍

λ Sinon :

- λ Date souhaitée pour cet examen : __ / __ / __
- λ Ou âge gestationnel souhaité (en semaines d'aménorrhée) : __ SA
- λ Indication de l'examen

λ Pathologie liée à la grossesse:

λ Facteurs de risque:

λ Antécédents Obstétricaux:

λ Autres antécédents:

λ *N'oubliez pas de vous munir de ce document et du dossier médical de votre grossesse.*

λ *Respectez les consignes données par votre médecin et/ou celles qui vous seront données lors de votre prise de rendez-vous.*

λ Si connus!:

λ Echo 12 SA!: LCC!:mm / C.N.,....mm

λ HT 21!: 1 / ou risque combiné!: 1/.....

λ AFP!:MoM

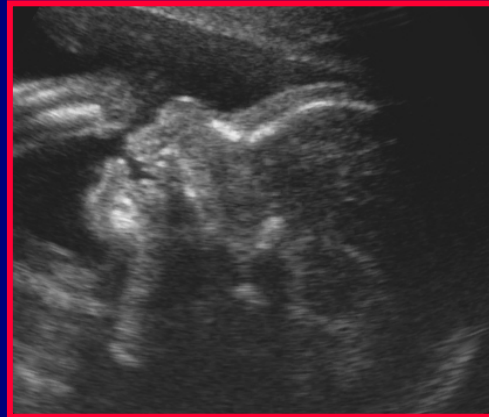
Dr U.Metzger



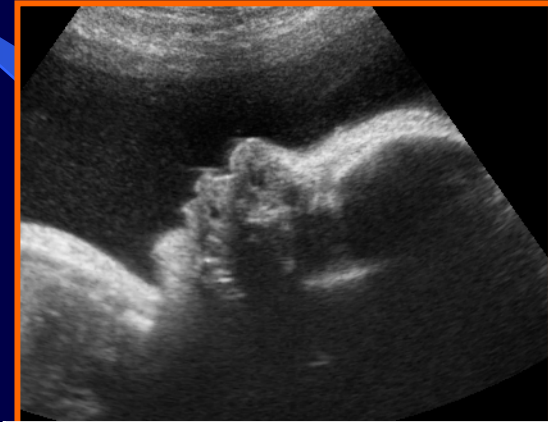
Prescrire une échographie: si aucun risque particulier est constaté



1er trimestre
12-13 SA
(11+0 à 13+6)



2ème trimestre
22-23 SA



3ème trimestre
32-33 SA

Info: examen facultatif

examen ne permet de diagnostiquer qu'une partie des handicaps

Dr U.Metzger



Rapport du comité national technique de l'échographie de dépistage prénatale

Éléments devant figurer dans le compte rendu de l'examen de dépistage

 Exemple: échographie du premier trimestre (12-13 SA)

Échographie du premier trimestre à 12-13 SA

λ Informations initiales :

- Date de l'examen
- Date des dernières règles
- Date de début de grossesse si établi
- Te théorique (semaines et jours d'aménorrhée)
- Terme corrigé (semaines et jours d'aménorrhée, mode de détermination du début de grossesse)



λ Contenu de l'examen:

- Nombre de fœtus (en cas de grossesse multiple: les informations relatives à chacun des fœtus doivent être clairement individualisées. La chorionicité doit être précisée et documentée)
- Mobilité spontanée

Échographie du premier trimestre à 12-13 SA

- Longueur crânio-caudale
- Diamètre bipariétal
- Contour de la boîte crânienne
- Absence de particularité de la ligne médiane
- Paroi abdominale antérieure
- Présence de quatre membres comprenant chacun trois segments
- Volume amniotique
- Aspect du trophoblaste (placenta)
- Absence de masse annexielle suspecte.
- Mesure de la clarté nucale exprimée en mm et 1/10 de mm (après information spécifique, et si la patiente le souhaite, il peut être procédé à un calcul de risque



Échographie du premier trimestre à 12-13 SA



λ Conclusion

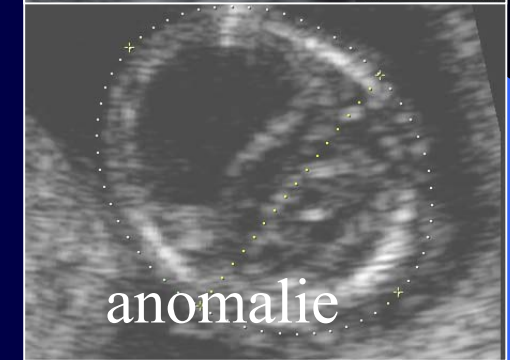
- Si examen sans particularité: une
- phrase synthétique pour l'ensemble.
- Le cas échéant:
 - λ Correction de terme exprimée en semaines + jours d'aménorrhée et sous forme de proposition
 - λ de date de début de grossesse.
 - λ Proposition d'échographie diagnostique.
 - λ Difficulté technique rencontrée (préciser laquelle).
- En cas de grossesse multiple:
 - λ Préciser le type de chorionicité.

Echographie du premier trimestre à 12-13 SA

Iconographie faisant partie du compte rendu

λ Biométrie sur abaques référencés.

λ Les images:



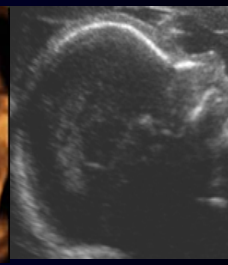
λ Grossesse multiple:

- Un jeu d'iconographie par embryon
- Chorionicité

Dr U.Metzger



Echographie du deuxième trimestre à 22-23 SA



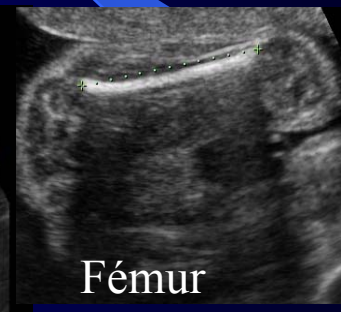
Iconographie

Compte rendu:

- ❖ *Date, terme*
- ❖ *Nombre, Position, Placenta, LA, Vaisseaux du cordon*
- ❖ *Bip-PC-PA-Fémur*
- ❖ *Étude anatomique*
- ❖ *Si ATCD: Doppler des artères utérines*
- ❖ *Si risque: Col*

CONCLUSION

- ❖ *Vitalité, Biométrie (interprétée), Placenta*
- ❖ *Interprétation Dopplers*
- ❖ *Anomalies ou non*



Echographie du troisième trimestre à 32-33 SA



Compte rendu:

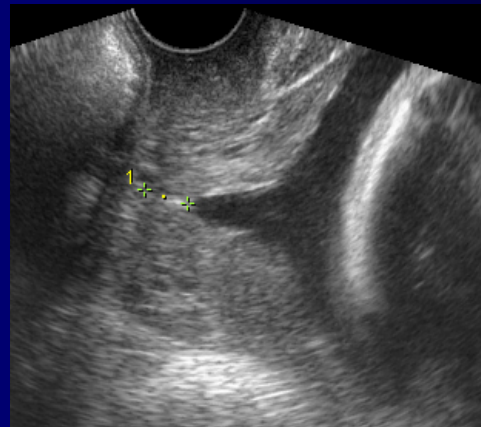
- 4 *Position, Placenta, LA, Vaisseaux du cordon*
- 4 *Bip-PC-PA-Fémur-*
- 4 *Étude anatomique (évolution des organes)*
- 4 *Si risque: Col*

Iconographie

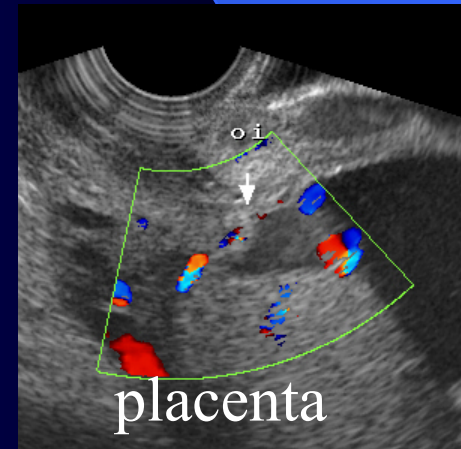
- comme à 22 SA

CONCLUSION

- 4 *Vitalité, Biométrie (interprétée), Position Placenta*
- 4 *Anomalies ou non*



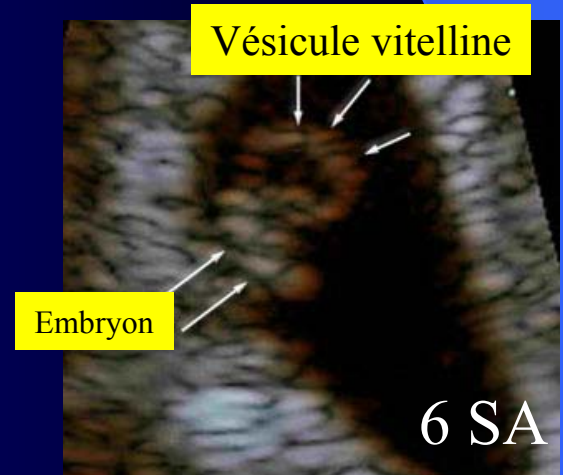
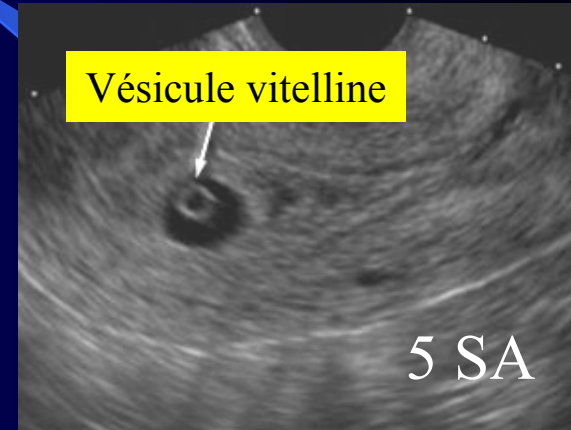
Col (modifié)



Prescrire une échographie: les cas particuliers

Prescrire une écho précoce avant 11 SA:

- ATCD de GEU
- Risque de grossesse multiple (PMA)
- Risque de GEU (clinique, douleurs et métrorragies...: si possible demander un dosage des bêta HCG quantitatifs en urgence avant l'écho)
- Suspicion de FCS
- Cycles très irréguliers



VOLUTIVITE

Grossesse intra-utérine visible par voie endo-vaginale
À partir de environ 500UI de beta HCG (4,5-5 SA)

Mais: il est possible de la voir
qu'à partir de 1000 (2000UI):
donc prudence

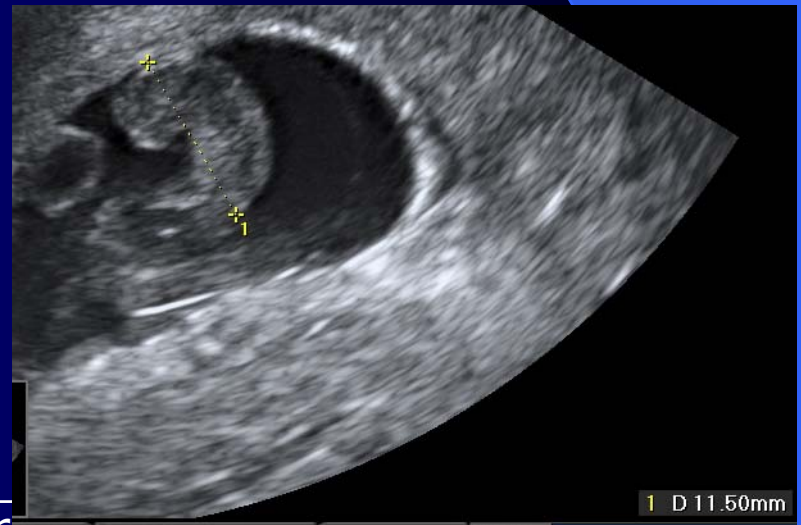
Grossesse arrêtée:

Diagnostic lors d'une seule
échographie si

- Sac vide, diamètre > 20mm
- pôle fœtal > 10mm, pas de AC

Au moindre doute:

prescrire une échographie de contrôle
une semaine plus tard



Échographie de 12-13 SA

DEPISTAGE
A.CHROM.

Trisomie 21:

- λ La plus commune des anomalies chromosomiques (1/770 naissances)
- λ Augmentation du risque avec l'âge maternel
- λ 70% des T21 s'observent chez les mères < 35 ans

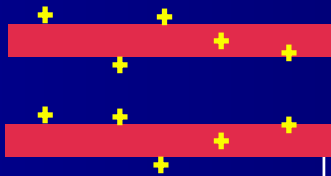
Stratégies de dépistage:

- âge maternel : 5%
- signes échographiques: 5% (11-13 SA)
- marqueurs biochimiques: 5% (14-16 SA)

Dépistage par la Clarté Nucale

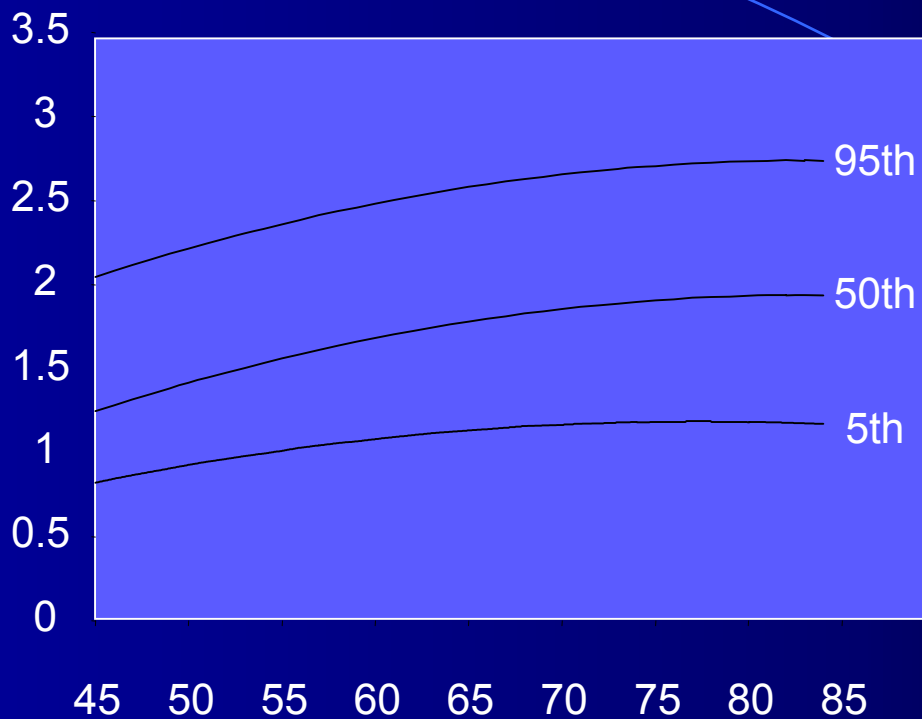


- *Terme 11+0 SA à 13+6SA*
- *LCC 45-84 mm*
- *Coupe Sagittale Médiane Stricte*
- *Agrandissement tête*
- *Position Neutre*
- *Distant de l'amnios*
- *Clarté Maximale*
- *Curseurs "on-to-on"*



Dr U. Metzger

Clarté Nucale (mm)



Longueur Cranio-Caudale (mm)



Clarté nucale 5,1mm

LCC 61mm

Dr U.Metzger



Contrôle de qualité




- Score de Herman
- dans 2% de cas mesure pas possible

L'hyperclarté nucale n'est pas une malformation propre

λ Retard de connexion entre les sacs jugulaires lymphatiques cervicaux et les veines jugulaires internes.

λ Altération de la fonction cardiaque
..... et d'autres étiologies



Une hyperclarté nucale à caryotype normal nécessite alors une échographie cardiaque fœtal en milieu spécialisé

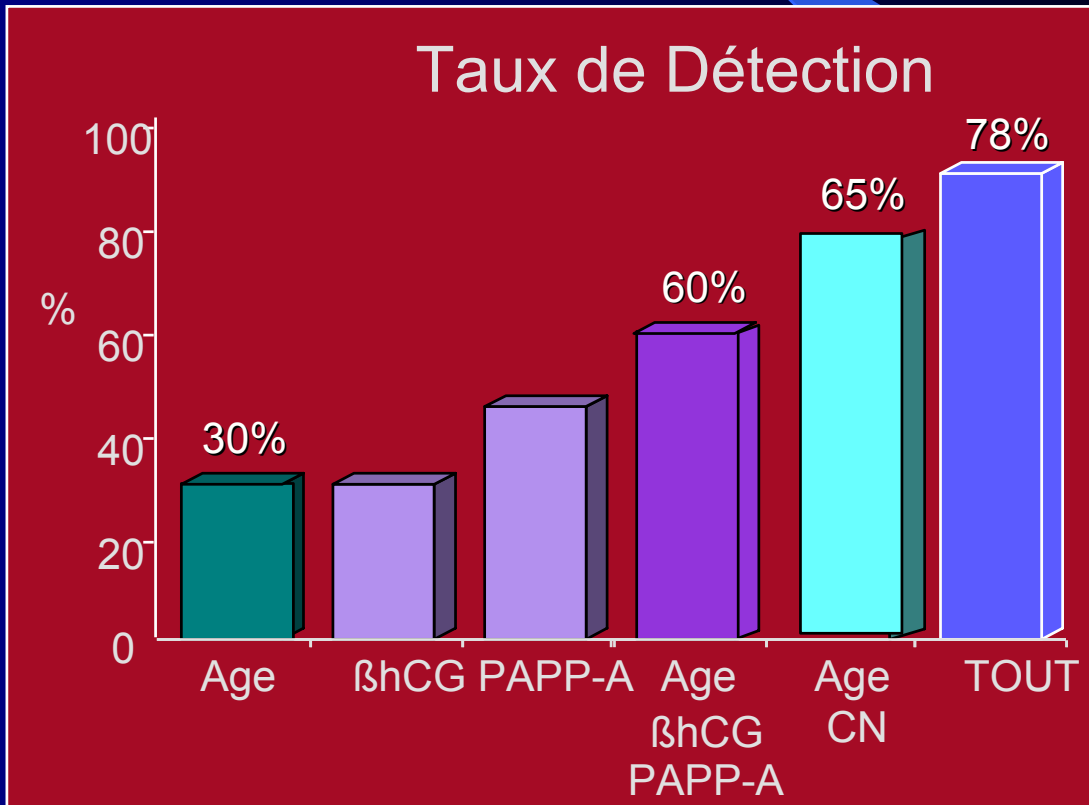
λ Une série d'autres anomalies morphologiques ont été rapportées parmi ces foetus

Dépistage par les marqueurs sériques

Protocol Papp A dans les Yvelines 2001-2003

Clarté nucale + Age Maternel + β hCG + PAPP-A à 11-14 SA

Test Invasifs
2,9%



Étude close. Attente de décision si reprise (évtl septembre 2006)



Dépistage par les marqueurs sériques

Les marqueurs du deuxième trimestre

Age Maternel + β hCG+ alpha foetoprotéine +/-
Oestriol à
14+0 à 17+6 SA

Seuil de risque: 1/250; Taux de détection: 65%

Taux de faux + : 5%

- méthode plus ancienne que la mesure de la clarté nucale
- calibrée pour une population n'ayant pas subi le premier test de dépistage par l'échographie
- Le résultat fourni par le biologiste ne tient pas compte de la mesure de la clarté nucale
- C'est à dire que fort ou faible ce risque doit être intégré dans un calcul reprenant les mesures de la clarté nucale


Intégration des résultats des marqueurs

Tenant compte de l'âge, de la clarté nucale et des marqueurs sériques, on obtient le meilleur rapport entre le nombre de fœtus trisomiques diagnostiqués et le nombre de prélèvements invasifs

Ex. : Age 40 ans : risque 1/80 (proposition caryotype)

Risque « âge + clarté nucale »: clarté nucale (1mm) :1/661
(risque lié à l'âge divisé par 8)

Risque « âge + marqueurs »: 1/160 (proposition caryotype)
mais risque lié à l'âge divisé par 2:

 risque global: faible (1/1200)
(versus 1% de risque de FCS)

Écho référence (genetic scan) et conseil spécialisé au
centre de diagnostic anténatal

Interpretation des résultats des marqueurs du deuxième trimestre


Age 20 ans : risque 1/1515

**Risque intégrant le clarté nucale (2,5mm) : 1/310
(risque lié à l'âge multiplié par 5)**

Risque intégrant les marqueurs du deuxième trimestre: 1/500 (risque lié à l'âge multiplié par 3):

**Risque global: fort (1/100): discussion nécessaire,
Centre de diagnostic anténatal**

Discussion avec les patientes

-Intégrer les **souhaits du couple**: Ces tests de dépistage ne conviennent pas à tout le monde, un certain nombre de patientes étant hostile pour des raisons religieuses, philosophiques ou personnelles  **consentement pour réaliser tout test**

-Intégrer les *résultats (écho et biochimie)*

-Intégrer les **risques des prélèvements**

-Intégrer le suivi échographique ultérieur

tout en soulignant que *l'échographie est incapable de dépister toutes les malformations*

-Répéter que le caryotype rassure par rapport à un certain nombre d'anomalies chromosomiques, mais **ne diagnostique pas toutes les anomalies**

Ne pas hésiter à:

-orienter vers un deuxième avis: **centre de diagnostic anténatal**

Dr U. Metzger

-orienter vers un **conseil génétique**



Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal

YVELINES (78):

CHI de POISSY - St. GERMAIN

10, rue du Champ Gaillard Dr VILLE

B.P. 3082 - 78303 POISSY CEDEX

Pr. Y. VILLE,

Dr J.P. BERNARD

Discussion avec les patientes

Le dépistage permet une :

.....**Évaluation d'un risque!**

Ne permet **jamais** de dire:

« vous n'avez aucun risque »
« votre bébé est trisomique »



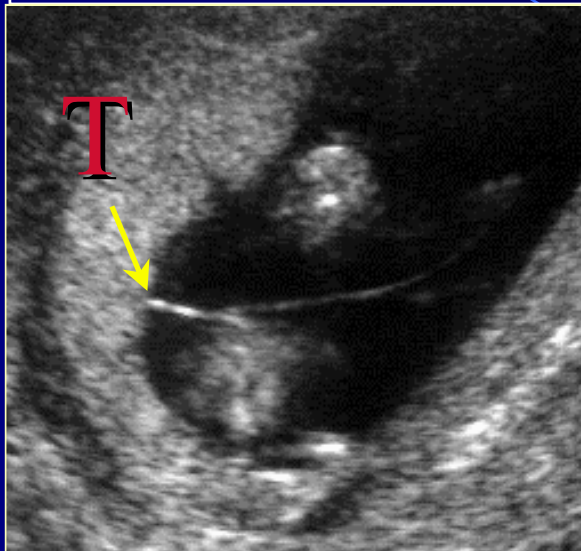
Dites:

« votre risque est **faible** »

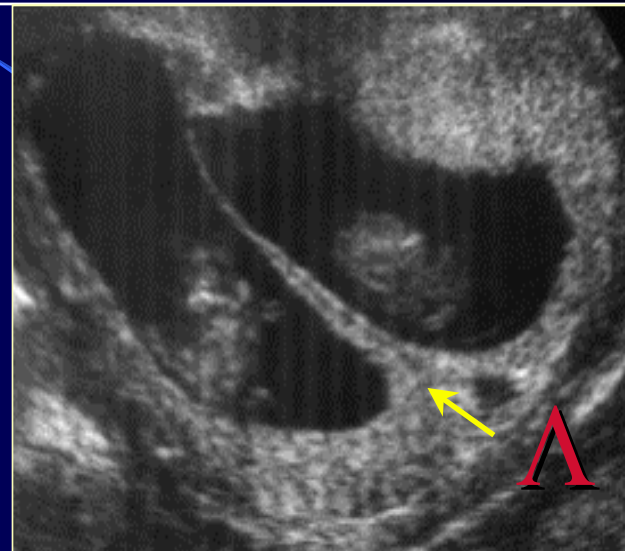
« votre risque est **fort** »

G. MULTIPLES
2%

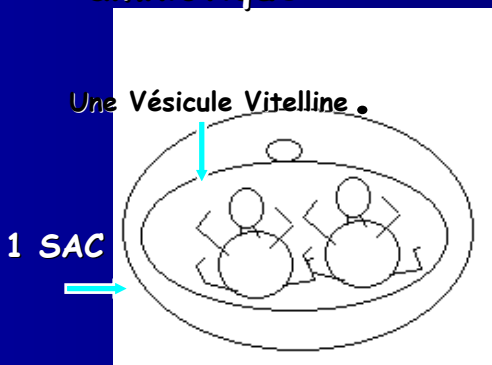
Monochoriaux:
Un placenta, toujours T -
signe



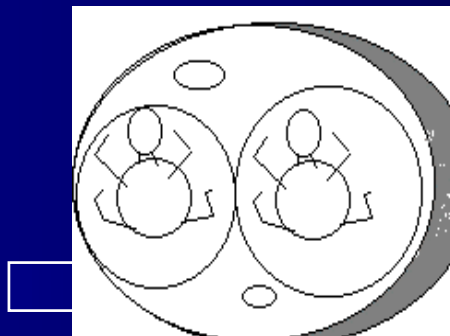
Dichoriaux:
2 placentas séparés ou Λ -
signe



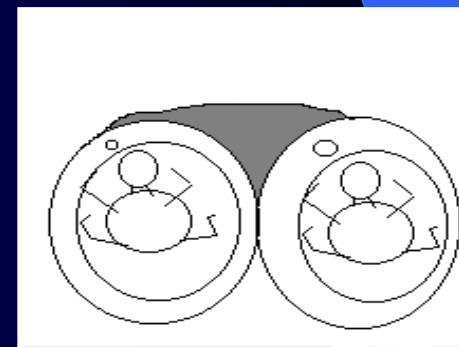
**Monochoriale Mono
amniotique**



Monochoriale Biamniotique



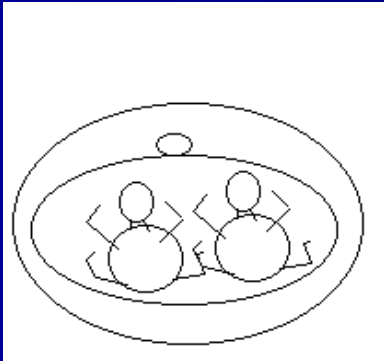
Bichoriale Biamniotique



MULTIPLES:
2%

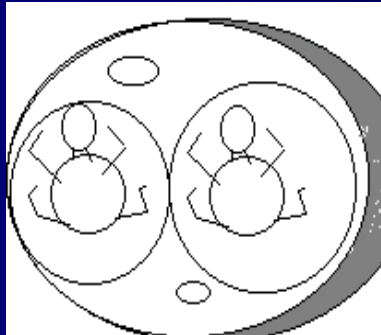
- Relève du suivi par un spécialiste
- **Urgence:** si l'échographie ne fait pas état de la chorionicité: refaire l'écho avant 14 SA
- Dépistage: clarté nucale pour chacun.
- Prélèvement si un $>1/250$ donc 10% prélèvements
- Sensibilité 88%
- Marqueurs pas nécessaires, uniquement solution de rattrapage

Monochoriale Monoamniotique



Risque majeur:
Cordon+STT

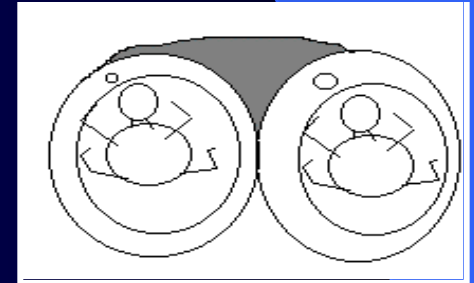
Monochoriale Biamniotique



Risque fort:

STT, MAP
Dr U. Metzger

Bichoriale Biamniotique

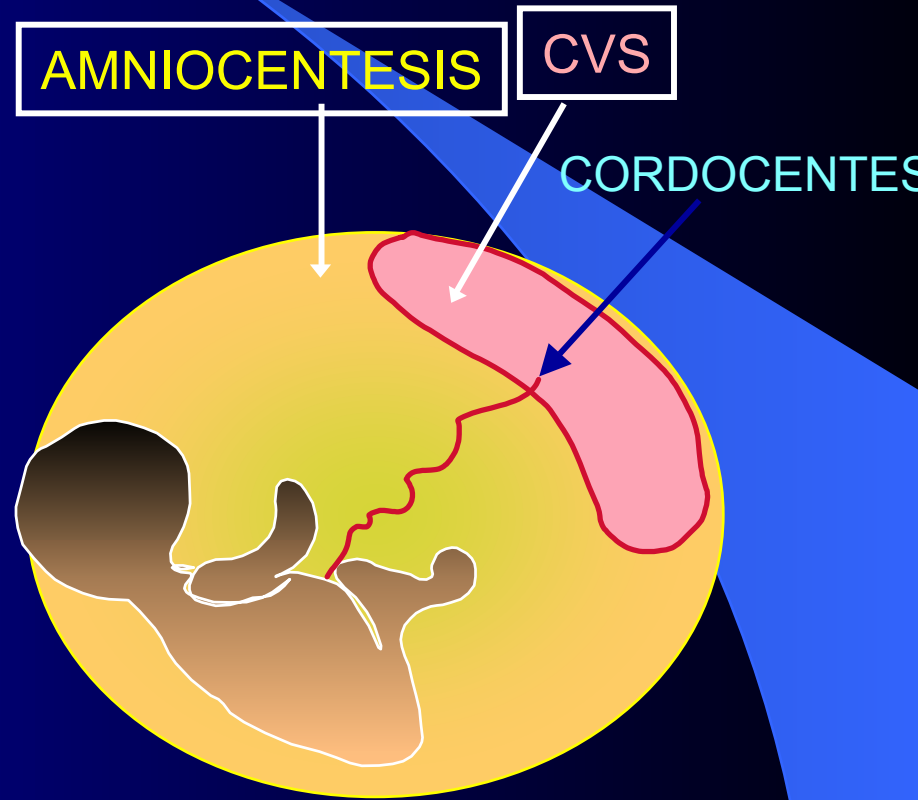
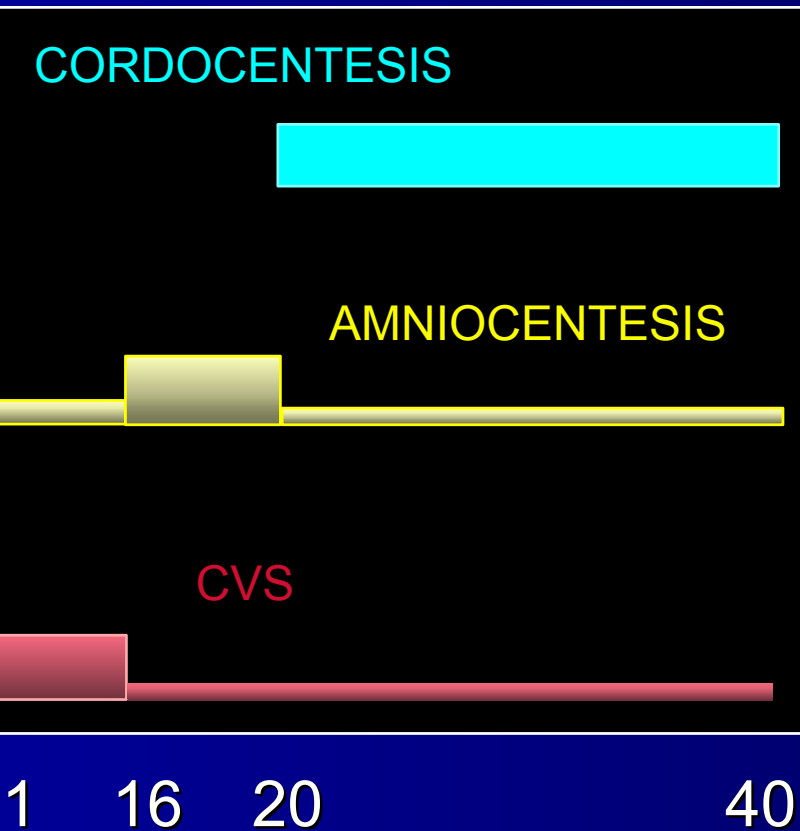


Risque modéré:

RCIU, MAP, Prématurité



Caryotype foetal: Techniques et Risques



Risque de perte de grossesse:
Gestation (wks) Dr U. Metzger 0% toutes techniques confondues

Dépistage des anomalies à l'échographie de 22SA: Isolé? Syndromique? Génétique?

Dysmorphie faciale



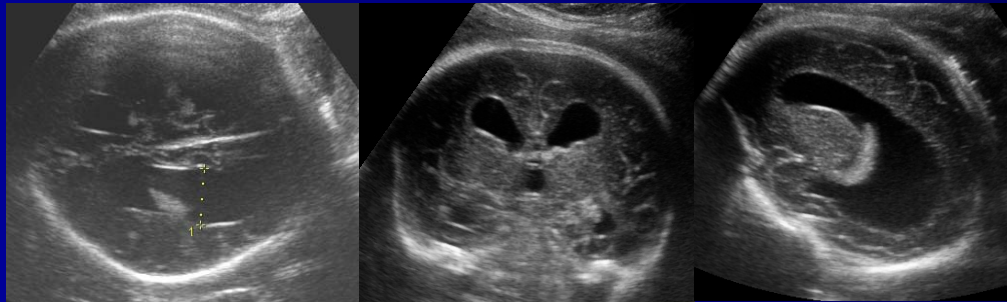
Hyperéchogénéicité intestinale



Anomalie cardiaque

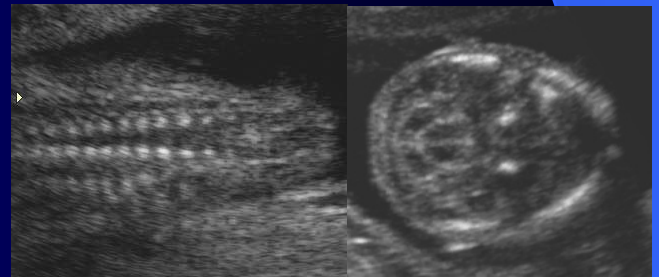


Anomalies SNC



Dilatation ventriculaire

Dr U.Metzger



Spina



Le conseil génétique

- λ Obligatoire avant tout diagnostic invasif in utéro
- λ Constater ou éliminer l'origine génétique d'une maladie ou d'une malformation
- λ Calcul de risque
- λ Problèmes de conduite, de connaissance de statut des parents, contraception, diagnostic anténatal, interruption de grossesse

Le diagnostic génétique

- λ Le diagnostic détermine le génotype mais jamais le phénotype (pathologies à expression variable)
- λ Permet de reconnaître une maladie donnée (en aucun cas une assurance de la « normalité » de l'individu)

Les affections les plus fréquentes à gène localisé et sans traitement spécifique

- λ Myopathie de Duchenne (ou de Becker)
- λ La fragilité du chromosome X
- λ La mucoviscidose
- λ Les amyotrophies spinales infantiles



Biologie moléculaire

Démarche différente en fonction du mode de transmission

- λ Autosomique dominant: le plus problématique, un parent est ou sera atteint (maladie de Huntington)
- λ Récessive liée à l'X (X fragile, myopathie)
- λ Récessive autosomique: dépistage des couples à risque (mucoviscidose, hyperplasie des surrénales, hémoglobinopathies, maladie de Tay Sachs)