

Lignes directrices canadiennes modifiées sur le diagnostic prénatal (2005)-Techniques de diagnostic prénatal

Ces lignes directrices sur le diagnostic prénatal ont été modifiées par le Comité de génétique de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) et elles ont été approuvées par le Conseil et le comité exécutif de la SOGC. Elles constituent une mise à jour des lignes directrices publiées antérieurement (Collège canadien des généticiens médicaux et Société des obstétriciens et gynécologues du Canada, 2001). Elles seront aussi accessibles sur Internet à l'adresse www.sogc.org, où elles seront mises à jour régulièrement.

AUTEUR PRINCIPAL

R. D. Wilson, MD, FRSCS, Philadelphie (Pennsylvanie)

MEMBRES DU COMITÉ DE GÉNÉTIQUE

Greg Davies, MD, FRCSC, Kingston (Ont.)

Alain Gagnon, MD, FRCSC, Vancouver (C.-B.)

Valérie Désilets, MD, FRCSC, Montréal (Québec)

Gregory J. Reid, MD, FRCSC, Winnipeg (Man.)

Anne Summers, MD, FRCSC, Toronto (Ont.)

Philip Wyatt, MD, PhD, Toronto (Ont.)

Victoria M. Allen, MD, M.Sc., FRCSC, Halifax (N.-É.)

Sylvie Langlois, MD, FRCPC, Vancouver (C.-B.)

Le niveau des résultats signalés dans la présente directive clinique a été déterminé à l'aide des critères d'évaluation des résultats décrits dans le rapport du Groupe de travail canadien sur l'examen de santé périodique (Tableau 1)⁷⁰.

J Obstet Gynaecol Can, vol. 27, n° 11, 2005, p. 1055-1062

INTRODUCTION

Les techniques effractives de diagnostic prénatal comprennent le prélèvement des villosités choriales (PVC), l'amniocentèse, la cordocentèse (ou prélèvement percutané de sang ombilical [PPSO]), le prélèvement de tissu fœtal, ainsi que l'embryoscopie et la fœtoscopie (Tableau 2).

Mots clés : Prenatal diagnosis, amniocentesis, early amniocentesis, chorionic villus sampling, procedure, benefits, risks

Certains résultats diagnostiques peuvent être obtenus par plus d'une seule de ces techniques : par exemple, le caryotype fœtal peut être obtenu soit par l'amniocentèse, soit par le prélèvement des villosités choriales, soit encore à partir d'un échantillon du sang fœtal.

Le dépistage pendant le premier trimestre de l'aneuploïdie et des anomalies congénitales, au moyen de l'échographie pour mesurer la clarté nucale du fœtus et des marqueurs biochimiques contenus dans le sérum maternel, permet d'obtenir un taux de dépistage de la trisomie 21 de 60 % à 90 % avec un résultat positif au dépistage (faux positif) d'environ 5 % à 10 %¹⁻⁷. Un procédé de diagnostic prénatal effractif avec PVC entre la 10^e et la 14^e semaine peut être mis en œuvre pour le dépistage positif pendant le premier trimestre, alors que les tests de dépistage positif pendant le premier ou le deuxième trimestre peuvent s'effectuer au moyen d'un procédé diagnostique prénatal effractif par amniocentèse après la 15^e semaine.

AMNIOCENTÈSE

L'amniocentèse est un procédé de diagnostic prénatal effractif, guidé par échographie, normalement pratiqué après la 15^e semaine de gestation dans le but de déterminer le caryotype fœtal et de détecter des anomalies moléculaires et biochimiques (Tableau 2). Les deux tests du liquide amniotique le plus fréquemment pratiqués sont le caryotype fœtal à partir des cellules fœtales et de la membrane se trouvant dans le liquide amniotique, après une culture des tissus ou les techniques directes d'hybridation par fluorescence *in situ* (FISH), et la mesure directe de l' α -fœtoprotéine du liquide amniotique (AFPLA). D'autres diagnostics génétiques peuvent se faire par des techniques biochimiques ou moléculaires, après avoir consulté un

Les directives cliniques font état des percées récentes et des progrès cliniques et scientifiques à la date de publication de celles-ci et peuvent faire l'objet de modifications. Il ne faut pas interpréter l'information qui y figure comme l'imposition d'un mode de traitement exclusif à suivre. Un établissement hospitalier est libre de dicter des modifications à apporter à ces opinions. En l'occurrence, il faut qu'il y ait documentation à l'appui de cet établissement. Aucune partie de ce document ne peut être reproduite sans une permission écrite de la SOGC.

Tableau 1 Critères d'évaluation des résultats et classification des recommandations

Niveaux des résultats*	Catégories de recommandations†
I : Résultats obtenus dans le cadre d'au moins un essai comparatif convenablement randomisé.	A. On dispose de données suffisantes pour appuyer la recommandation selon laquelle il faudrait s'intéresser expressément à cette affection dans le cadre d'un examen médical périodique.
II-1 : Résultats obtenus dans le cadre d'essais comparatifs non randomisés bien conçus.	B. On dispose de données acceptables pour appuyer la recommandation selon laquelle il faudrait s'intéresser expressément à cette affection dans le cadre d'un examen médical périodique.
II-2 : Résultats obtenus dans le cadre d'études de cohortes (prospectives ou rétrospectives) ou d'études analytiques cas-témoins bien conçues, réalisées de préférence dans plus d'un centre ou par plus d'un groupe de recherche.	C. On dispose de données insuffisantes pour appuyer l'inclusion ou l'exclusion de cette affection dans le cadre d'un examen médical périodique, mais les recommandations peuvent reposer sur d'autres fondements.
II-3 : Résultats découlant de comparaisons entre différents moments ou différents lieux, ou selon qu'on a ou non recours à une intervention. Des résultats de première importance obtenus dans le cadre d'études non comparatives (par exemple, les résultats du traitement à la pénicilline, dans les années 1940) pourraient en outre figurer dans cette catégorie.	D. On dispose de données acceptables pour appuyer la recommandation de ne pas s'intéresser à cette affection dans le cadre d'un examen médical périodique.
III : Opinions exprimées par des sommités dans le domaine, fondées sur l'expérience clinique, études descriptives ou rapports de comités d'experts.	E. On dispose de données suffisantes pour appuyer la recommandation de ne pas s'intéresser à cette affection dans le cadre d'un examen médical périodique.

*La qualité des résultats signalés dans les présentes directives cliniques a été établie conformément aux critères d'évaluation des résultats présentés dans le Rapport du groupe de travail canadien sur l'examen médical périodique⁷⁰.

†Les recommandations que comprennent les présentes directives cliniques ont été classées conformément à la méthode de classification décrite dans le Rapport du groupe de travail canadien sur l'examen médical périodique⁷⁰.

centre local de diagnostic prénatal. Des résultats peuvent généralement être obtenus avant la 20^e semaine de gestation. Le caryotype fœtal prend normalement d'une à trois semaines après l'amniocentèse, selon le laboratoire cytogénétique utilisé. Le principal inconvénient de l'amniocentèse, c'est que les résultats du diagnostic prénatal ne sont connus qu'entre les 17^e et 20^e semaines de gestation. Si des anomalies sont détectées et que la patiente demande une interruption de grossesse, les techniques utilisées pour ce faire, comme le déclenchement du travail ou la dilatation avec évacuation (D+É), comportent des risques physiques et émotionnels plus grands pour la femme qu'une dilatation avec curettage (D+C) au cours du premier trimestre.

TECHNIQUE

On pratique une échographie avant une amniocentèse pour établir l'âge gestationnel du fœtus, la position exacte du placenta, le volume de liquide amniotique, l'activité cardiaque fœtale, le nombre de fœtus et certains autres facteurs de nature utérine, tels que les fibromes, la séparation amnios-chorion ou les contractions. Selon le centre où se pratique l'examen et l'âge gestationnel, on peut aussi y ajouter une biométrie fœtale plus détaillée. Le lieu de l'insertion de l'aiguille est choisi selon l'information donnée par l'échographie sur la position du fœtus, l'emplacement du placenta et le volume du liquide amniotique. Il est recommandé d'éviter le placenta. Bien que les résultats

d'études déjà publiés sur l'amniocentèse transplacentaire n'indiquent pas que cela entraîne des risques accrus d'avortement spontané⁸, ils ont cependant indiqué un risque accru de transfusions de la mère au fœtus⁹. Il est recommandé d'utiliser l'échographie pendant l'amniocentèse de façon à permettre d'observer le fœtus, le liquide amniotique et la pointe de l'aiguille.

Il faut utiliser une technique stérile : des gants stériles et un plateau d'instruments avec solution antiseptique, tampons de gaze, forceps et champs opératoires stériles. Le lieu d'insertion cutanée est nettoyé au moyen d'une solution antiseptique. Normalement, il n'est pas nécessaire de faire une anesthésie locale de la paroi abdominale. On procède généralement au moyen d'une aiguille spinale de dimension 20 ou 22, en enfonçant l'aiguille d'un seul mouvement continu à travers la paroi abdominale et utérine. Il est important de pénétrer dans le sac amniotique d'un seul coup pour éviter que l'amnios ne forme « une tente ». Une seringue de 10 à 20 cc est utilisée pour aspirer le liquide amniotique, une fois retiré le stylet à aiguille. La quantité de liquide amniotique prélevée est de 15 à 30 cc et dépend de la raison du diagnostic prénatal et de l'âge gestationnel. La technique du retrait de l'aiguille spinale est semblable à celle de l'insertion.

Le prélèvement du liquide amniotique se fait généralement en moins d'une minute. Il se peut que la patiente éprouve de

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/9331638>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/9331638>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)