

Zeitschrift: Schweizer Hebamme : offizielle Zeitschrift des Schweizerischen Hebammenverbandes = Sage-femme suisse : journal officiel de l'Association suisse des sages-femmes = Levatrice svizzera : giornale ufficiale dell'Associazione svizzera delle levatrici

Herausgeber: Schweizerischer Hebammenverband

Band: 96 (1998)

Heft: 5

Artikel: Méthodes et problèmes

Autor: [s.n.]

DOI: <https://doi.org/10.5169/seals-950202>

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. [Mehr erfahren](#)

Conditions d'utilisation

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. [En savoir plus](#)

Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. [Find out more](#)

Download PDF: 13.07.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, <https://www.e-periodica.ch>

Techniques de diagnostic prénatal

► Méthodes et problèmes

Aujourd'hui différentes techniques de diagnostic prénatal sont à disposition des médecins et des généticiens. Nous avons essayé ici de résumer les plus courantes.

L'EXAMEN DE SANG MATERNEL (double ou triple test)

Au cours de la grossesse, le sang de la femme enceinte peut être analysé pour définir le risque d'anomalie fœtale et mettre en œuvre, en cas de risque accru, d'autres méthodes de diagnostic prénatal. Parmi les affections recherchées, se trouvent la trisomie 21 (mongolisme) et les malformations du système nerveux (spina bifida).

Terme: ce test est effectué entre 15 et 19 semaines d'aménorrhée. Deux ou trois substances sont dosées: l'alpha-fœtoprotéine et l'hormone hCG (on parle alors de double-test); parfois on y ajoute aussi le dosage de l'œstriol (en ce cas on parle de triple-test). Ce dépistage, comme son nom l'indique d'ailleurs, n'est qu'un test pronostic, basé sur des données statistiques. Seule une amniocentèse ou une échographie peuvent ensuite confirmer ou infirmer le pronostic.

Avantages et inconvénients: aucun effet secondaire (simple prise de sang), mais ce test n'est qu'un pronostic qu'il sera nécessaire d'infirmer ou de confirmer par des examens plus précis, accompagnés d'une attente qui peut être mal vécue. L'examen est remboursé en Suisse par les caisses-maladie chez les femmes de plus de 35 ans. Une commission d'experts a récemment proposé, sur la base d'une étude de

coûts/utilité, que le test soit proposé à toutes les femmes enceintes.

L'ÉCHOGRAPHIE

L'échographie apporte de multiples précisions sur la grossesse. Au début de la gestation (6-12 semaines d'aménorrhée), elle précise la vitalité de l'embryon et le terme de la grossesse à quelques jours près, ce qui est d'une importance capitale pour les prélèvements ovulaires dont la technique varie en fonction de l'indication et du terme.

Terme: à 10-12 semaines d'aménorrhée, l'échographie, par voie abdominale ou endovaginale (illustrations 1 et 2), peut permettre déjà le dépistage d'un certain nombre d'anomalies: anencéphalie, omphalocèle, etc. La meilleure date pour la première échographie de la grossesse, en dehors d'une indication particulière, est à 10-11 semaines d'aménorrhée. A 20-24 semaines d'aménorrhée, l'échographie permet une étude morphologique très précise et complète du fœtus. Cette étude morphologique peut être particulièrement indiquée en cas de malformation isolée familiale ou maternelle (malformation cardiaque ou vertébrale) dont le risque de récurrence est variable, en cas d'antécédents de syndromes polymalformatifs, dans lesquels plusieurs anomalies peuvent être associées de façon variable, ou en cas de découverte d'une anomalie clinique (hauteur utérine insuffisante ou excessive, anomalies des mouvements actifs du fœtus, pathologies maternelles (diabète), infections maternelles (séroconversion de toxoplasmose, rubéole...).

L'échographie est essentielle pour guider les prélèvements nécessaires au diagnostic prénatal. Les prélèvements de villosités chorionales, de liquide amniotique, de sang fœtal ou même les investigations endoscopiques (embryoscopie, fœtoscopie) ne peuvent être réa-

tre de planification familiale, où une partie des femmes enceintes se présentent relativement tôt dans la grossesse (avant 10 semaines) pour des informations juridiques, médicales ou autres. La sage-femme qui effectue des ultrasons et qui peut dépister une anomalie, joue un rôle important au moment où on la découvre.

Le rôle de la sage-femme dans une salle d'accouchement est très important lorsque la femme vient pour une interruption tardive de la grossesse sur diagnostic de malformation fœtale, ou quand elle donne naissance à un enfant porteur d'un handicap. Dans ces cas, son professionnalisme, son savoir-faire et son savoir-être seront très précieux pour la femme et le couple qui vivent une situation de détresse très importante. Notre rôle de sage-femme s'étend aussi dans ce domaine.

Pendant le post-partum, le rôle de la sage-femme qui reçoit une femme après la perte de son enfant ou en compagnie d'un enfant présentant une malformation, est aussi capital, afin de permettre à cette femme et à ce couple d'intégrer ce vécu, émotionnellement et affectivement si complexe. La naissance, symbole de vie et de joie, peut parfois se muer en son contraire, avec des moments de maladie, de tristesse et de mort. La sage-femme, en collaboration avec le médecin et d'autres spécialistes, a son rôle à jouer à côté de la femme.

Pour un accompagnement bienveillant

La décision finale appartient à la femme et au couple. La sage-femme est là pour les accompagner dans leur choix, même si éthiquement ou moralement il n'est pas facile de vivre cette situation. La femme doit pouvoir considérer la sage-femme comme une personne compétente, qui ne la jugera pas et la rassurera, pouvant lui permettre d'exprimer ses angoisses, son éventuel sentiment de culpabilité ou ses doutes. Notre rôle dans ce cadre dépasse largement celui d'une technicienne, il est bien plus riche et global.

Dans un prochain numéro, nous vous proposerons quelques pistes concrètes de réflexion sur le rôle de la sage-femme dans ce processus. Car le diagnostic prénatal soulève des interrogations complexes qui doivent tenir compte du bien-être des familles et de la société en général. C'est un défi de taille à l'aube du XXI^e siècle. ◀

lisés à l'heure actuelle que sous contrôle échographique. L'échographie permet de diriger le geste avec une grande précision et a notablement réduit les risques des prélèvements.

LES PRÉLÈVEMENTS

La biopsie de villosités chorales

Prélèvement de villosités chorales, c'est-à-dire du placenta embryonnaire dont les cellules ont les mêmes caractéristiques biochimiques, géniques et cytogénétiques que l'embryon.

Terme: elle doit être réalisée, de façon idéale, à partir de 10-11 semaines d'aménorrhée. Avant cette date, en effet, le prélèvement est plus aléatoire et plus dangereux, des prélèvements trop précoces pouvant occasionner des anomalies.

Technique: les villosités peuvent être prélevées par des méthodes aspiratives à la seringue par l'intermédiaire d'un cathéter ou d'une aiguille ou bien à l'aide de micro pinces à biopsie. Il existe deux voies d'abord de villosités chorales:

La voie transvaginale, transcervicale: après désinfection soignée du vagin et du col, un cathéter monté sur une seringue ou une fine pince à biopsie est glissé dans l'orifice cervical et dirigé vers l'épaississement des villosités chorales sous contrôle échographique (illustration 3).

La voie transabdominale: après désinfection soignée de la paroi abdominale maternelle et anesthésie locale, une aiguille montée sur une seringue ou le trocart d'introduction d'une pince à biopsie est introduit par voie transabdominale, sous contrôle échographique continu (illustration 4). A partir de 13 semaines d'aménorrhée, seule la voie transabdominale est utilisable pour le diagnostic prénatal.

Avantages et inconvénients: cet examen peut être pratiqué de façon précoce pendant la grossesse (10-11 semaines d'aménorrhée), permettant, si une interruption médicale de grossesse est nécessaire, d'utiliser une technique par simple aspiration endo-utérine, peu traumatisante et mieux supportée psychologiquement par la patiente qu'une interruption à un terme tardif.

Cet examen est indolore, de réalisation rapide, pratiqué en ambulatoire, mais doit être réalisé par un obstétricien particulièrement entraîné. Le caryotype peut être obtenu en 2 à 4 jours (en 10 à 20 jours après amniocentèse).

Le risque d'avortement après biopsie de villosités chorales est estimé à 2 à

3%, il est donc relativement élevé; le risque doit être évalué par rapport au risque de survenue de l'anomalie fœtale.

Indications: recherche en biologie moléculaire des maladies monogéniques: mucoviscidose, hémophilie, recherche d'anomalies chromosomiques, etc.

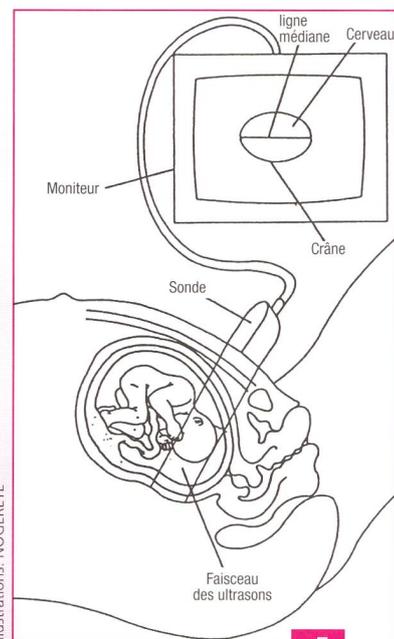
L'amniocentèse

Principe: prélèvement de liquide de la cavité amniotique par ponction transabdominale, permettant de recueillir des cellules fœtales en suspension pour les cultiver ou pratiquer des examens cytogénétiques, biochimiques, de biologie moléculaire ou la recherche d'infections.

Terme: classiquement, elle est réalisée à partir de la 17^e semaine jusqu'aux environs des 32-34^{es} semaines. En fait, avec les progrès de l'échographie, l'amniocentèse est effectuée à partir de la 12^e semaine dans les centres spécialisés, voire encore parfois plus précocement (amniocentèse ultra-précoce) dans certaines indications très précises.

Technique: après examen échographique localisant le placenta, le fœtus, le point et la profondeur de la ponction; actuellement toujours sous guidage échographique continu, contrôlant la progression de l'aiguille, et après désinfection soignée de la peau. Une aiguille de 0,7 ou 0,9 mm de diamètre est introduite dans la cavité amniotique (illustration 5).

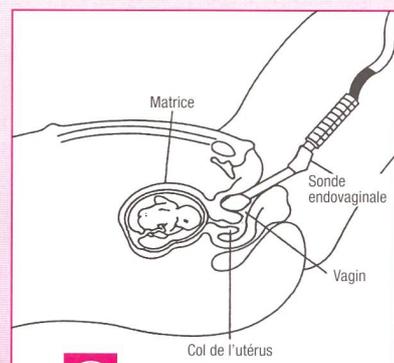
Avantages et inconvénients: examen bien rodé et peu risqué s'il est effectué par des mains compétentes; le risque de perte fœtale est évalué à 0,2-0,5 % dans les meilleures séries depuis le guidage échographique (1 à 2 % avant). Les blessures fœtales sont devenues rarissimes. L'inconvénient de cette technique, lorsqu'elle est réalisée de façon classique à 17 semaines, est le terme tardif auquel elle est effectuée; la culture cellulaire demande un délai de quinze jours à trois semaines. La conséquence en est une interruption médicale de grossesse (s'il y a lieu) tardive, toujours pénible physiquement et moralement pour la patiente. L'amniocentèse précoce (13^e semaine) ne demande pas de délai de culture plus long (de plus en plus de laboratoires performants arrivent à donner des réponses en huit jours). Les résultats, en terme de fiabilité, sont les mêmes et excellents. Le risque de perte fœtale est actuellement estimé à 1% mais nécessite encore d'être évalué plus précisément, de même que l'ab-



Illustrations: NOGERETE

Echographie par voie abdominale.

1



2

Echographie par voie endovaginale.

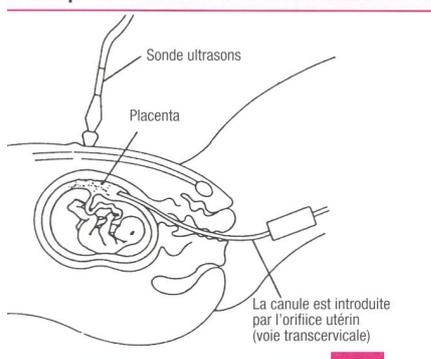
sence de retentissement sur le nouveau-né, notamment du point de vue orthopédique.

Indications: détermination du caryotype fœtal (âge maternel, anomalies chromosomiques parentales, découverte d'anomalies ovulaires ou fœtales à l'échographie); maladies métaboliques par déficit enzymatique; dosage de l'alpha-fœto-protéine pour le dépistage des anomalies du tube neural (spina bifida par exemple); études de biologie moléculaire; recherche d'infections ovulaires (toxoplasmose, rubéole, parvovirose...).

Le prélèvement de sang fœtal

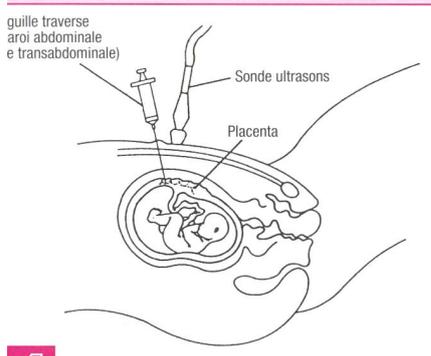
Principe: ponction de quelques millilitres de sang fœtal au niveau du cordon ombilical.

Biopsie de villosités choriales...



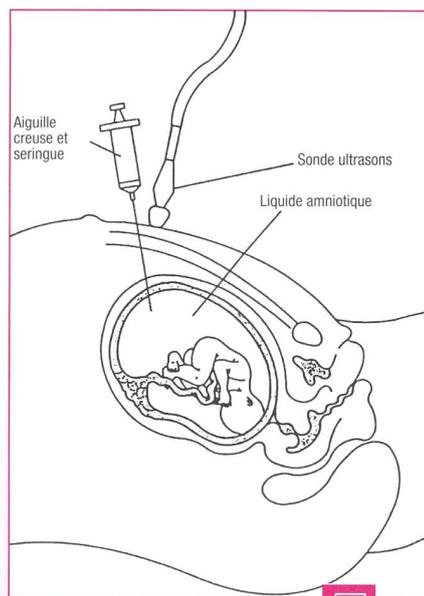
... par voie transvaginale

3



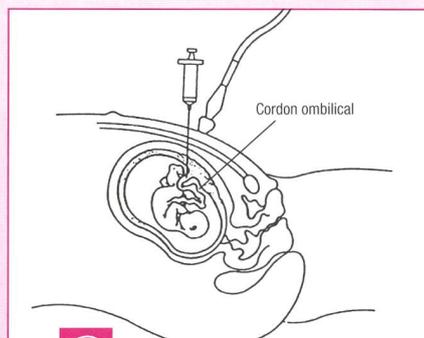
... par voie transabdominale

4



Amniocentèse

5



Prélèvement de sang fœtal

6

Terme: dans certaines indications, il est réalisé à partir de 17 semaines, mais plus fréquemment à un terme plus tardif, même jusqu'à terme.

Technique: après désinfection large de la paroi abdominale maternelle, sous anesthésie locale et après repérage soigneux par échographie de la zone du cordon qui va être abordée, une aiguille de 0,7 ou 0,9 mm de diamètre est introduite dans la paroi abdominale maternelle à travers l'utérus et le placenta pour être placée dans le cordon et, en général, la veine ombilicale sous contrôle échographique (illustration 6).

Indications: obtention d'un caryotype fœtal rapide à des termes avancés notamment en cas de découverte de malformations ou en cas de suspicion d'anomalies chromosomiques. Les résultats

sont obtenus en 2 à 4 jours; détermination du groupe sanguin du rhésus chez les femmes Rhésus négatif (il est alors possible de réaliser des transfusions in utero); recherche d'infection fœtales; recherche d'une thrombopénie fœtale qui comporte un risque d'hémorragie fœtale (il est alors possible de traiter le fœtus via la mère par la perfusion d'immunoglobulines ou la corticothérapie); certaines maladies monogéniques peuvent être également dépistées par cette technique (mucoviscidose...) lorsque les patientes sont vues à des termes tardifs; déficits immunitaires congénitaux; recherche de marqueurs biologiques de souffrance fœtale; thérapie fœtale directe par injection intravasculaire.

Inconvénients: la ponction de sang fœtal ne peut être réalisée que par des

spécialistes entraînés. Le risque de mort fœtale lié au prélèvement à l'aiguille est estimé à 1 à 2%.

TECHNIQUES ENDOSCOPIQUES

L'embryoscopie

Principe: étudier par contrôle visuel l'embryon pour la recherche de malformations congénitales touchant essentiellement les extrémités et la face.

Terme: cette technique doit être réalisée à 9-10 semaines.

Technique: elle est toujours réalisée sous contrôle échographique continu pour guider un endoscope de 1,7 mm de diamètre dans le cœlome externe, l'embryon étant étudié à travers la membrane fine et transparente de l'amnios.

Risque: cette technique a un risque estimé à 8% d'avortements sur quelques dizaines d'embryoscopies réalisées à l'heure actuelle.

Indications: elle s'adresse au dépistage de syndromes polymalformatifs létaux récurrents dans de très rares familles à risque. Ces syndromes s'accompagnent d'anomalies des extrémités (doigt surnuméraire, syndactylie...) ou de la face (fente labiale), parfaitement visibles en embryoscopie.

La fœtoscopie

Principe: visualisation du fœtus, notamment pour les malformations de la face, des extrémités, elle permet souvent de faire un bilan d'opérabilité. Elle peut être associée à un geste de prélèvement (sang). Les indications de cette technique se sont réduites avec les progrès de l'échographie et le développement des autres techniques de diagnostic prénatal.

Technique: introduction d'un système optique de 1,7 mm de diamètre à travers la paroi abdominale maternelle, par l'intermédiaire d'un trocart dans la cavité amniotique.

Risque: il est estimé à environ 3-4%. Le faible champ de vision lié au diamètre très faible du dispositif optique fait que cet examen ne peut être réalisé que par des équipes très entraînées, l'introduction du dispositif et sa situation par rapport au fœtus sont, là encore, guidés par l'échographie. ◀

Sources: C. Tchobroutsky et J.F. Oury, dir. «Prendre en charge et traiter une femme enceinte: préconception, grossesse, post-partum» (chapitre «Le diagnostic anténatal»), éd. Arnette Blackwell, Paris, 2^e édition, 1995 et NOGEBRETE: «Vorgeburtliche Diagnostik, Arbeitsmaterial für Frauen und Frauengruppen», 1996 (pour les illustrations).