



Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal

Pole Femme-Enfant du CHRU de Nîmes
Coordonnateur Dr Eve Mousty

Place du Pr Robert Debré, 30029 Nîmes Cedex 9
Secrétariat : 04.66.68.43.67 Fax : 04.34.03.46.06 Tel Urgences : 04 66 68 32 15
Sages-Femmes : 06 04 76 86 88
Mail : centre.dpn@chu-nimes.mssante.fr, centre.dpn@chu-nimes.fr



INFORMATIONS BIOPSIE DE TROPHOBLASTE :

Madame fait à Nîmes le / /
Information donnée par le Dr

Votre médecin vous a proposé la réalisation d'une biopsie de trophoblaste ou ponction de villosité choriale. Le présent document a pour but de renforcer les informations qui vous ont été apportées oralement par le médecin afin de vous expliquer les principes, les risques, les avantages et les inconvénients potentiels de cet acte.

Qu'est-ce qu'une biopsie de Trophoblaste

Il s'agit du prélèvement d'un très petit fragment du tissu (le trophoblaste) qui deviendra le placenta à la fin du 1^{er} trimestre de la grossesse. Le trophoblaste est un tissu appartenant à la grossesse et sa composition est donc la même que celle de l'embryon (sauf cas tout à fait exceptionnel). L'examen est habituellement effectué entre 11 et 14 semaines d'aménorrhée (début du 3^{ème} mois de grossesse). Cet examen peut être réalisé pour étudier les chromosomes de l'embryon ou pour la recherche de certaines maladies génétiques. Ces recherches ne dépistent pas globalement toutes les anomalies et les malformations possibles du fœtus mais sont réalisées pour un motif précis qui vous a été exposé par votre médecin.

Vous êtes libre d'accepter ou de refuser ce prélèvement.

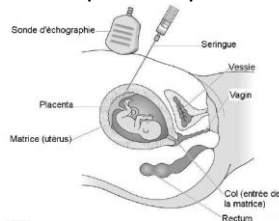
Dispositions réglementaires

La réalisation de cet examen est régie par des dispositions légales qui préconisent qu'une information vous soit apportée lors d'une consultation spécialisée (réglementairement obligatoire : ArtR.162-16-7 du code de la Santé Publique) permettant :

- 1- D'évaluer le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, compte tenu des antécédents familiaux ou des constatations médicales effectuées au cours de la grossesse.
- 2- D'informer la femme enceinte sur les caractéristiques de cette maladie, les moyens de la détecter, les possibilités thérapeutiques et sur les résultats susceptibles d'être obtenus au cours de l'analyse.
- 3- D'informer la patiente sur les risques inhérents aux prélèvements, sur leurs contraintes et leurs éventuelles conséquences.

Après avoir posé toutes les questions que vous souhaitez, **il vous sera demandé de signer une fiche de consentement** (d'après l'arrêté du ministère de la Santé en vigueur) qui sera indispensable pour l'analyse des prélèvements au laboratoire.

Comment se passe le prélèvement ?



Une échographie réalisée avant le prélèvement permet de vérifier si les conditions de réalisation de l'examen sont réunies et de déterminer la technique la mieux adaptée à votre cas. **La biopsie par aspiration à l'aiguille à travers la paroi abdominale de la mère est la technique la plus utilisée (schéma ci contre)**, mais d'autres techniques sont parfois utilisées (voie vaginale, biopsie à la pince...). Une anesthésie locale peut être nécessaire (elle supprime la sensibilité). Le prélèvement est réalisé stérilement sous contrôle échographique. La ponction, elle-même, **n'est pas plus douloureuse qu'une prise de sang.**

Avantages de la biopsie de trophoblaste

- est réalisable avant le délai de l'amniocentèse et permet d'obtenir un résultat plus précoce,
- de minimiser les complications obstétricales et psychologiques d'une éventuelle interruption médicale de la grossesse lorsqu'une pathologie d'une particulière gravité est détectée.

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 d'environ 0.5- 1 %. 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 ou **l'apparition d'une fièvre** doit vous faire consulter rapidement votre médecin. Parfois, cette complication ne s'accompagne d'aucune manifestation particulière. Exceptionnellement, des infections graves chez la mère ont été rapportées.

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 ou poser des problèmes d'interprétation qui nécessitent alors une nouvelle ponction ou de prévoir une amniocentèse. En effet, **des anomalies strictement confinées au placenta** ont été décrites, bien qu'elles soient très rares, il est conseillé de contrôler tout résultat suspect par une étude du liquide amniotique ou du sang fœtal plus tard dans la grossesse.



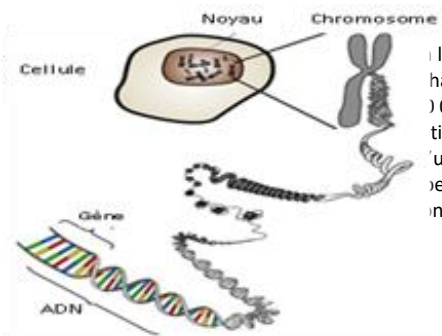
Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal
Pole Femme-Enfant du CHRU de Nîmes
Coordonnateur Dr Eve Mousty

Place du Pr Robert Debré, 30029 Nîmes Cedex 9
Secrétariat : 04.66.68.43.67 Fax : 04.34.03.46.06 Tel Urgences : 04 66 68 32 15
Sages-Femmes : 06 04 76 86 88
Mail : centre.dpn@chu-nimes.mssante.fr, centre.dpn@chu-nimes.fr



Certains risques (en particulier hémorragiques ou infectieux) 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 ainsi que de vos allergies éventuelles.

Qu'est-ce que l'examen des caractéristiques génétiques ?



À l'intérieur du noyau des cellules, les chromosomes supportent l'information génétique de chaque individu. Chaque cellule contient normalement 46 chromosomes sur lesquels sont situés environ 20 000 gènes. Le rôle de chaque gène n'est pas encore connu, mais la variation de notre patrimoine génétique, du nombre de copies d'un ou plusieurs de ces gènes peut être à l'origine d'une maladie génétique. Cette variation génétique peut survenir pour la première fois chez une personne ou être héritée d'un ou des deux parents. L'analyse de la séquence des gènes permet de révéler des anomalies qui peuvent expliquer une maladie.

Quels sont les avantages et les limites d'un examen des caractéristiques génétiques ?

On distingue un examen des caractéristiques génétiques orienté sur un ou quelques gènes d'un examen visant à analyser une grande partie du patrimoine génétique. Les techniques d'étude d'une grande partie du patrimoine génétique (puce à ADN, par exemple) permettent de gagner en résolution et en rapidité. Cependant :

- Il n'est pas encore possible de tout détecter

Certaines anomalies ne sont pas détectables du fait de leur nature ou de leur localisation. D'autres techniques visant à les mettre en évidence peuvent s'avérer nécessaires sans, toutefois, aboutir systématiquement à un résultat anormal.

- L'interprétation des résultats n'est pas toujours possible en l'état actuel des connaissances

Il peut arriver qu'il soit difficile de conclure avec certitude sur le caractère pathogène (associé à une maladie) ou non d'une variation détectée. Des examens complémentaires ou l'analyse des deux parents et ou d'autres membres de la famille peuvent être nécessaires, sans assurance d'aboutir à une conclusion. Votre médecin pourra éventuellement reprendre contact avec vous après le rendu de résultats si de nouvelles informations sont disponibles.

- Des découvertes fortuites peuvent survenir

Des informations génétiques sans lien direct avec l'objet de l'examen et non recherchées, mais qui peuvent avoir un impact sur votre santé ou celle de membres de votre famille, peuvent être mises en évidence. Si vous souhaitez en être informé, votre médecin vous expliquera les implications, vous aidera à décider de la suite à donner, et recueillera votre choix

EN PRATIQUE

Le jour de votre prélèvement :

- 1) Présentez-vous aux consultations gynécologiques (Niveau 0, Tour A) pour faire enregistrer votre consultation, 20 minutes avant l'heure du rendez-vous.
- 2) **Il n'est pas nécessaire d'être à jeun, ni d'avoir la vessie très pleine.**
- 3- **Procédez à une douche pré opératoire le matin et mettre des vêtements propres**
- 3) **Munissez-vous de votre dossier de grossesse complet :**
 - Carte Vitale, carte mutuelle.
 - Carte de groupe sanguin. En cas de groupe rhésus négatif, il sera nécessaire de vous faire une injection intraveineuse d'immunoglobuline anti D.
 - Echographies précédentes.
 - Sérologies de début de grossesse.
 - Résultats des marqueurs sériques maternels.

Après la biopsie de trophoblaste :

Vous pourrez rentrer chez vous rapidement après le prélèvement. **Un repos dans les 24 heures suivant le prélèvement est conseillé** sans nécessiter de rester alité.

Dans les heures ou jours qui suivent le prélèvement, il est nécessaire de consulter en urgence en cas de douleurs, perte de sang ou de liquide ou apparition d'une fièvre.

Les résultats des examens seront communiqués par le laboratoire à votre médecin qui vous les communiquera directement. Les résultats peuvent être obtenus en deux temps : quelques jours pour les résultats du nombre de chromosomes et plus tardivement (1 à 3 semaines) pour les autres résultats.

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

Questions et commentaires :

.....