

— **ANDRÉ BOUÉ** —

Médecine Prénatale

BIOLOGIE CLINIQUE DU FŒTUS

Médecine-Sciences

Flammarion

SOMMAIRE

Avant-propos	XI
--------------------	----

Première partie

Techniques d'investigation pendant la vie fœtale

Chapitre I. Caractères particuliers du fœtus comme patient. A. BOUÉ, F. MULLER	4
Diagnostics au cours de grossesses où le risque d'anomalies est prévisible	4
Diagnostics au cours de grossesses où le risque d'anomalies n'est pas prévisible	5
Le fœtus est un organisme en évolution, le fœtus est un organisme non indépendant, les tissus et les fluides le plus souvent prélevés ne sont pas des tissus propres de l'embryon.	
Chapitre II. Techniques de prélèvement ovulaire. J.-F. OURY	21
Prélèvement de liquide amniotique : amniocentèse	21
Technique actuelle des amniocentèses, incidents au cours de l'amniocentèse, complications de l'amniocentèse.	
Prélèvement des villosités chorales	27
Premières techniques, techniques sous guidage échographique, technique transabdominale par aspiration, comparaison des différentes techniques de prélèvements des villosités chorales, complications maternelles, complications fœtales.	
Prélèvement de sang fœtal	39
Placentocentèse, fœtoscopie, ponction de sang fœtal à l'aiguille sous contrôle échographique, autres techniques de prélèvement de sang fœtal.	
Chapitre III. Techniques biologiques	46
Cultures cellulaires. A. BOUÉ	46
Données générales de biologie cellulaire, cultures de cellules du liquide amniotique, cultures de cellules de villosités chorales, cultures de cellules fibroblastiques, cultures de lymphoblastes, congélation des cellules.	
Techniques d'analyse chromosomique. A. BOUÉ	51
Établissement du caryotype fœtal, techniques de marquage des chromosomes sexuels sur les noyaux en interphase, automatisation de l'analyse chromosomique, autres développements de l'analyse chromosomique, analyse chromosomique des cellules fœtales passées dans la circulation maternelle, diagnostic chromosomique par des techniques de biologie moléculaire.	

Analyses biochimiques sur des prélèvements fœtaux. F. MULLER	57
Techniques biochimiques sur le liquide amniotique, techniques biochimiques sur le sang fœtal, techniques biochimiques sur l'urine fœtale.	
Analyse de l'ADN. C. JUNIEN	68
Obtention de l'ADN, hybridation de l'ADN génomique avec des sondes, étude directe, analyse indirecte.	
Deuxième partie	
Le risque d'anomalies est prévisible	
Introduction. A. BOUÉ	93
Fréquence des malformations congénitales et des anomalies géniques, modes de transmission des anomalies congénitales.	
Chapitre IV. Anomalies chromosomiques. A. BOUÉ	97
Définitions et mécanismes	97
Anomalies numériques des chromosomes, anomalies de la structure chromosomique.	
Incidence des anomalies chromosomiques	99
Pathologie chromosomique chez les sujets vivants, anomalies chromosomiques responsables d'arrêts du développement embryonnaire et de mortalité périnatale.	
Indications du diagnostic chromosomique	102
Âge maternel, anomalie équilibrée de la structure chromosomique portée par un géniteur, anomalie numérique portée par un géniteur, enfant précédant porteur d'une anomalie numérique des chromosomes, âge paternel, extension des indications.	
Problèmes du diagnostic chromosomique	107
Interprétation de certaines aberrations chromosomiques, anomalies inattendues de la structure chromosomique, mosaïques, découverte d'une anomalie chromosomique sans conséquence phénotypique majeure.	
Résultats de l'analyse chromosomique directe dans les diagnostics faits sur prélèvements de villosités chorales	111
Faux positifs, faux négatifs.	
Indications des techniques de prélèvement de cellules fœtales	112
Anomalies de la structure, couple jeune ayant eu précédemment un enfant avec une trisomie 21 libre, âge maternel.	
Retard mental lié à la fragilité du chromosome X. J. BOUÉ	114
Chapitre V. Anomalies géniques	119
Maladies héréditaires du métabolisme. L. POENARU	119
Choix du tissu, méthodes de diagnostic, stratégie, reconnaissance des familles à risque, évolutivité des connaissances.	
Diagnostic prénatal des maladies géniques liées à l'X. J. BOUÉ	135
Diagnostic des femmes conductrices.	
Hyperplasies congénitales des surrénales. A. BOUÉ	140
Déficit en 21-hydroxylase, déficit en 11 β -hydroxylase.	
Diagnostic prénatal de la mucoviscidose. A. BOUÉ, F. MULLER	148
Diagnostic par analyse enzymatique du liquide amniotique, diagnostic par analyse de l'ADN, qui demande un diagnostic prénatal ?, diagnostic chez un couple ayant eu un enfant atteint, diagnostic chez un couple à risque faible.	
Diagnostic anténatal des hémoglobinopathies. M. GOOSSENS	157
Diagnostic au niveau de l'expression des gènes globines, diagnostic au niveau du gène.	

Diagnostic des hémophilies. M. VIDAUD	166
Diagnostic au niveau de l'expression des gènes codant les facteurs VIIIc ou IX, diagnostic au niveau du gène.	
Myopathies de Duchenne et de Becker. C. JUNIEN	177
Étude familiale, recherche des transmettrices, choix des individus clés à étudier : stratégies, diagnostic prénatal, interprétation des résultats, conclusion et perspectives.	
Dystrophie myotonique de Steinert. C. JUNIEN	190
Localisation chromosomique, diagnostic.	
Maladie de Fanconi. J. BOUÉ	192
Phénylcétonurie. A. BOUÉ	193
Déficit en alpha-1-antitrypsine. A. BOUÉ	193
Diagnostic prénatal des déficits immunitaires. A. BOUÉ	194
Diagnostic prénatal des génodermatoses. A. BOUÉ	195
 Chapitre VI. Diagnostic des défauts de fermeture du tube neural. A. BOUÉ, F. MULLER	
Méthodes de diagnostic	200
Stratégies	201
Notion d'un antécédent d'anomalie du tube neural dans le couple ou chez les apparentés, dépistage systématique des défauts de fermeture du tube neural par le dosage de l'alpha-fœto-protéine dans le sang maternel, convient-il de pratiquer des tests biologiques de dépistage des défauts du tube neural sur tous les liquides amniotiques prélevés pour d'autres indications, pourquoi préférer l'électrophorèse de AChE au dosage de l'AFP amniotique de réalisation plus simple.	
 Troisième partie	
Le risque d'anomalies est imprévisible	
 Chapitre VII. Examens biologiques sur signes d'appel échographiques.	
A. BOUÉ, F. MULLER	211
Examens biologiques	211
Caryotype fœtal, analyses biochimiques.	
Quels prélèvements pratiquer ?	223
 Chapitre VIII. Pathologies infectieuses maternelles	
Introduction. A. BOUÉ	225
Conséquences diverses d'une même infection, diagnostic d'une infection.	
Infections maternelles par le virus de la rubéole. S. COIGNARD, A. BOUÉ	228
Primo-infection rubéolique, réinfection rubéolique, diagnostic de l'infection rubéolique maternelle, diagnostic de l'infection fœtale, techniques biologiques, techniques sérologiques pour le diagnostic d'une primo-infection rubéolique.	
Toxoplasmose. J. DUNAND, A. BOUÉ	239
Évaluation des risques.	
Infections maternelles par les virus du groupe herpès. C. MALBRUNOT, A. BOUÉ	244

Cytomégalo virus	244
Herpès simplex	247
Risques pour le fœtus, que peut apporter la sérologie maternelle ?, comment apprécier le risque fœtal ?	
Varicelle-zona	251
Risques pour le fœtus, stratégies.	
Hépatites virales. C. MALBRUNOT, A. BOUÉ	252
Hépatites A, hépatites B, hépatites non A et non B, hépatites Delta.	
SIDA. C. MALBRUNOT, A. BOUÉ	254
Risque chez la femme enceinte, techniques biologiques, situations et stratégies.	
Vaccinations. S. COIGNARD, A. BOUÉ	258
Vaccins pouvant être prescrits chez la femme enceinte quelle que soit la période de la grossesse, vaccins à éviter chez la femme enceinte.	

Quatrième partie

Applications et conséquences pratiques

Chapitre IX. Applications du diagnostic prénatal. A. BOUÉ, F. MULLER ...	265
Données	265
Épidémiologie génétique, conditions techniques, acceptabilité du diagnostic prénatal.	
Expérience de l'application au cours des dernières années	267
Dans le domaine du diagnostic des anomalies chromosomiques, application dans le domaine des maladies monogéniques déterminées d'abord par le mode de transmission.	
Comment améliorer et étendre les applications du diagnostic prénatal	270
Amélioration avec les techniques disponibles, extension du diagnostic prénatal.	
Chapitre X. Thérapie fœtale. A. BOUÉ, F. MULLER	281
Méthodes chirurgicales	281
Thérapies médicales	282
Chapitre XI. Considérations éthiques. A. BOUÉ	284
Index	291



9 782257 104212

FM 0421-89-V

300,00 FF