

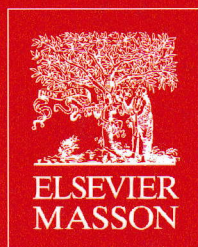
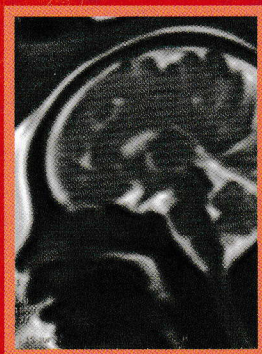
LOÏC SENTILHES
DOMINIQUE BONNEAU
COORDONNÉ PAR PHILIPPE DESCAMPS

C N G O F

Le Diagnostic prénatal en pratique

PRÉFACE
DE JACQUES LANSAC ET YVES VILLE

*Françoise Boussion
Florence Biquard
Agnès Guichet*



LOÏC SENTILHES
DOMINIQUE BONNEAU
COORDONNÉ PAR PHILIPPE DESCAMPS

Le Diagnostic prénatal en pratique

Le diagnostic prénatal s'entend des pratiques médicales, y compris l'échographie obstétricale et fœtale, ayant pour but de détecter *in utero* chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. La réactualisation des lois de bioéthique a bien montré l'intérêt du législateur et l'importance que la société attache à l'exercice d'une médecine fœtale de qualité. Les potentielles retombées médico-légales de cet exercice à haut risque, la formidable évolution du diagnostic prénatal et de la médecine fœtale ces dernières années ont donc rendu indispensable la rédaction de ce livre de référence.

Les chapitres de l'ouvrage sont traités de façon claire, synthétique, complétés d'organigrammes simplifiés, permettant de répondre de façon concrète et multidisciplinaire aux situations rencontrées.

- Les thèmes développés balayent toutes les facettes de cette spécialité, de la génétique à l'éthique, en passant par l'évolution législative.

- L'iconographie, très diversifiée, rend compte de l'évolution des technologies (échographie, doppler, IRM), l'échographie fœtale étant devenue une spécialité à part entière d'une extrême exigence.

- Le choix des équipes ayant rédigé les différents chapitres, toutes référentes et reconnues dans leur domaine.

Ainsi, le lecteur dispose d'un outil essentiel à la formation initiale (étudiants en médecine, internes, sages-femmes), mais aussi à l'exercice quotidien de tous les praticiens impliqués dans le DPN (sages-femmes, médecins généralistes, gynécologues-obstétriciens, pédiatres, échographistes, radiologues, pédiatres, réanimateurs néonataux, cardiopédiatres, chirurgiens infantiles, fœtopathologistes, psychologues, pédopsychiatres etc.).

Loïc Sentilhes est professeur des Universités-praticien hospitalier, service de gynécologie-obstétrique, CHU d'Angers.

Dominique Bonneau est professeur des Universités-praticien hospitalier, service de génétique, CHU d'Angers.

Philippe Descamps est professeur des Universités-praticien hospitalier, service de gynécologie-obstétrique, coordonnateur du pôle Femme-Enfant, CHU d'Angers.



Sommaire

Liste des collaborateurs.....	V
Abréviations.....	XI
Préface.....	XV
Avant-propos.....	XXI

Partie I

Les outils du diagnostic prénatal et pré-implantatoire

Chapitre 1 • Échographie embryofœtale normale	3
<i>F. Biquard</i>	
Échographie du 1 ^{er} trimestre.....	3
Échographie du 2 ^e trimestre.....	4
Échographie du 3 ^e trimestre.....	10
Conclusion.....	11
Chapitre 2 • Apport de l'échographie 3D en obstétrique	15
<i>J. Megret, P. Benoit, M. Sault</i>	
Base technologique.....	15
Modalités de recueil.....	16
Conclusion.....	19
Chapitre 3 • IRM fœtale	21
<i>B. Delorme, M.-C. Mar-Casade, D. Lailaf</i>	
Technique.....	21
Avantages et inconvénients.....	21
IRM cérébrale.....	22
IRM fœtale.....	33
Conclusion.....	37
Chapitre 4 • Scanner fœtal	41
<i>D. Lailaf, B. Delorme</i>	
Technique.....	41
Précautions.....	42
Avantages.....	42
Inconvénients.....	42

Limites techniques	42
Indications	42
Conclusion	43
Chapitre 5 • Prélèvements fœtaux	45
<i>F. Biquard, C. Lefebvre-Lacœuille, P. Descamps</i>	
Amniocentèse.....	46
Prélèvements de villosités choriales.....	47
Prélèvement de sang fœtal.....	49
Particularités des techniques de prélèvements en cas de grossesse gémellaire.....	50
Diagnostic génétique sur sang maternel.....	51
Chapitre 6 • Génétique médicale et diagnostic prénatal	55
<i>D. Bonneau</i>	
Maladies génétiques.....	55
Situations pratiques de génétique médicale.....	58
Chapitre 7 • Choix d'une technique de laboratoire à la recherche d'une aneuploïdie	65
<i>A. Guichet</i>	
Caryotype fœtal.....	65
Cytogénétique moléculaire ou techniques d'hybridation <i>in situ</i>	67
Hybridation génomique comparative.....	68
Autres techniques.....	69
Chapitre 8 • Diagnostic génétique pré-implantatoire	73
<i>R. Frydman, N. Achour-Frydman</i>	
Procédure.....	73
Indications.....	74
Résultats.....	75
Diagnostic prénatal de contrôle.....	76
Perspectives.....	76
Controverses.....	76
Conclusion.....	77

Partie II

Anomalies fœtales : diagnostic et prise en charge

Chapitre 9 • Échographie obstétricale à la fin du 1^{er} trimestre de la grossesse	81	Chapitre 14 • Anomalies de la thyroïde fœtale. Prise en charge d'un goitre fœtal	147
<i>F. Boussion</i>		<i>P. Chatel, G. Ducarme, E. Vuillard, D. Luton</i>	
Dépistage précoce des aneuploïdies.....	81	Rappels	147
Étude de la morphologie fœtale.....	84	Conséquences des dysthyroïdies fœtales.....	147
Conclusion.....	88	Goitre fœtal.....	148
Chapitre 10 • Principales anomalies chromosomiques	91	Conséquences obstétricales du goitre fœtal.....	150
<i>A. Guichet, F. Biquard</i>		Conclusion.....	151
Trisomie 21.....	91	Chapitre 15 • Pathologie cardiaque fœtale	153
Trisomie 13.....	96	<i>P. Pézard, F. Boussion</i>	
Trisomie 18.....	97	Déroulement et technique de l'examen du cœur fœtal.....	153
Dysgonosomie 45,X (syndrome de Turner).....	98	Principales cardiopathies malformatives.....	158
Dysgonosomies 47,XXX, 47,XXY et 47,XYY.....	99	Anomalies diverses.....	168
Disomie uniparentale.....	99	Troubles du rythme cardiaque chez le fœtus.....	170
Chapitre 11 • Malformations cérébrales	103	Chapitre 16 • Anomalies thoraciques kystiques pulmonaires et hydrothorax	179
<i>C. Lépinard</i>		<i>C. Dupont-Bernabé, M. Dommergues, O. Picone</i>	
Échographie cérébrale normale.....	103	Diagnostic échographique.....	179
Anomalies cérébrales.....	105	Maladie adénomatoïde kystique du poumon.....	180
Chapitre 12 • Anomalies de fermeture du tube neural	131	Séquestration pulmonaire.....	182
<i>P. Poulain, A.-S. Cabaret</i>		Autres malformations bronchopulmonaires.....	183
Épidémiologie et facteurs génétiques et environnementaux.....	131	Épanchement pleural.....	184
Dysraphies encéphaliques.....	132	Chapitre 17 • Malformations de la paroi abdominale et du diaphragme	187
Diagnostic anténatal.....	133	<i>A.-G. Cordier, A. Benachi</i>	
Dysraphies médullaires ou spina bifida.....	134	Malformations de la paroi abdominale.....	187
Prévention des anomalies de fermeture du tube neural par l'apport d'acide folique.....	139	Hernie de coupole diaphragmatique.....	192
Chapitre 13 • Dysostoses crâniennes et rachidiennes	143	Chapitre 18 • Pathologie du tube digestif	199
<i>D. Bonneau</i>		<i>F. Boussion, M. Leblanc</i>	
Craniosténoses.....	143	Imagerie normale.....	199
Anomalies rachidiennes.....	144	Pathologie.....	200
Syndromes avec anomalies vertébrales détectables en prénatal.....	145	Conclusion.....	206

Chapitre 19 • Pathologie des reins et des voies excrétrices urinaires	209
<i>E. Boussion, C. Boudierlique, D. Weil</i>	
Rappel embryologique.....	209
Échographie fœtale : aspect normal.....	209
Anomalies du système urinaire.....	211
Principes généraux de prise en charge néonatale d'une uropathie.....	219
Conclusion.....	221
Chapitre 20 • Anomalies de l'appareil génital	223
Kystes de l'ovaire.....	223
<i>E. Boussion</i>	
Diagnostic échographique.....	223
Diagnostiques différentiels.....	223
Évolution.....	223
Prise en charge.....	224
Anomalies du développement sexuel.....	224
<i>A. Guichet, F. Boussion</i>	
Détermination et différenciation sexuelle.....	224
Échographie.....	225
Étiologies des anomalies du développement sexuel.....	226
Conclusion.....	229
Chapitre 21 • Tératomes sacrococcygiens	231
<i>M. Winer, C. Le Caignec, F. Aubron, B. Isidor, A. David, M.D. Leclair</i>	
Généralités.....	231
Signes échographiques.....	232
Critères diagnostiques.....	232
Facteurs pronostiques.....	233
Évolution.....	233
Conduite à tenir.....	234
Prise en charge néonatale.....	235
Chapitre 22 • Diagnostic prénatal des anomalies du squelette et des membres	237
<i>S. Manouvrier-Hanu, V. Cormier-Daire, M. Le Merrer, V. Houfflin-Debarge</i>	
Outils de l'examen du squelette fœtal.....	237
Ostéochondrodysplasies.....	238

Malformations congénitales des membres.....	244
Conclusion.....	247

Chapitre 23 • Maladies héréditaires du métabolisme	249
<i>M. Barth, D. Bonneau</i>	
Maladies métaboliques maternelles pathogènes pour le fœtus.....	249
Manifestations prénatales d'un déficit enzymatique fœtal.....	250
Manifestations maternelles d'une pathologie métabolique fœtale.....	252

Chapitre 24 • Le retard de croissance intra-utérin	255
<i>P.-E. Bouet, F. Boussion, L. Sentilhes, P. Gillard</i>	
Définition et incidence.....	255
Étiologies.....	256
Diagnostic.....	257
Bilan biologique et échographique du RCIU.....	261
Évaluation et prise en charge.....	261
Conclusion.....	265

Chapitre 25 • Pathologie fœtale des grossesses multiples	269
<i>G. Chalouhi, S. El Sabbagh, Y. Ville</i>	
Zygocité et chorionicité.....	269
Complications spécifiques des grossesses monochoriales.....	269
Anomalies chromosomiques.....	273
Réduction embryonnaire.....	273
Approches thérapeutiques.....	274

Partie III

Pathologie du liquide amniotique

Chapitre 26 • Physiologie et régulation du liquide amniotique	281
<i>L. Sentilhes</i>	
Volume du liquide amniotique.....	281
Production et résorption.....	281

Régulation du liquide amniotique.....	283
Composition du liquide amniotique.....	283
Rôle du liquide amniotique.....	284
Évaluation du volume du liquide amniotique.....	284
Conclusion.....	286
Chapitre 27 • Hydramnios	289
<i>L. Sentilhes</i>	
Physiopathologie.....	289
Diagnostic.....	289
Étiologies.....	290
Pronostic.....	292
En pratique.....	292
Conclusion.....	295
Chapitre 28 • Oligoamnios	297
<i>L. Sentilhes</i>	
Diagnostic.....	297
Étiologies.....	297
Conséquences de l'oligoamnios.....	301
Pronostic.....	302
En pratique.....	302
Traitement.....	303
Conclusion.....	303
Chapitre 29 • Maladie des brides amniotiques	307
<i>L. Sentilhes, M. Mezzadri, S. Patrier, A. Diguët, E. Verspyck</i>	
Épidémiologie.....	307
Aspects cliniques.....	307
Étiologie et physiopathogénie.....	309
Diagnostic anténatal.....	310
Diagnostics différentiels.....	312
Évolution naturelle de la maladie.....	312
Pronostic.....	312
Traitement.....	313
Cas particulier du sillon constrictif isolé avec lymphœdème, diagnostiqué en anténatal.....	313
Conclusion.....	314

Partie IV

Pathologies infectieuses du fœtus

Chapitre 30 • Rubéole et grossesse	319
<i>G. Benoist, J. Dina, M. Herlicoviez</i>	
Physiopathologie.....	319
Diagnostic chez la mère.....	319
Retentissement fœtal.....	321
Conduites à tenir.....	322
Chapitre 31 • Cytomégalovirus et grossesse	325
<i>O. Ami, C. Vauloup-Fellous, A.-E. Mas, J. de Laveau-Coupet, L. Grangeot-Keros, O. Picone</i>	
Virologie.....	325
Épidémiologie et transmission materno-fœtale.....	325
Infection maternelle.....	325
Physiopathologie de l'infection congénitale.....	325
Facteurs prédictifs d'une transmission materno-fœtale du cytomégalovirus.....	325
Diagnostic de l'infection materno-fœtale.....	33
Gravité de l'infection fœtale à cytomégalovirus et facteurs prédictifs.....	33
Prévention et traitement de l'infection à cytomégalovirus.....	33
Chapitre 32 • Parvovirus B19 et grossesse	33
<i>G. Benoist, J. Dina, M. Herlicoviez</i>	
Épidémiologie.....	33
Infection maternelle.....	33
Retentissement fœtal.....	33
Diagnostic prénatal.....	33
Conduite à tenir.....	33
Chapitre 33 • Varicelle et grossesse	33
<i>G. Benoist, S. Gouarin, M. Herlicoviez</i>	
Épidémiologie.....	33
Diagnostic chez la mère.....	33
Retentissement fœtal et néonatal.....	33
Diagnostic prénatal.....	33
Conduite à tenir.....	33
Vaccination.....	33

Chapitre 34 • Toxoplasmose	351
<i>H. Gimon, F. Biquard</i>	
Données épidémiologiques	351
Transmission materno-fœtale.....	351
Diagnostic chez la mère.....	352
Atteinte fœtale.....	354
Diagnostic prénatal.....	355
Conduite à tenir pendant la grossesse.....	356
Bilan néonatal et conduite à tenir chez l'enfant.....	357
Cas cliniques.....	358
Chapitre 35 • Autres infections virales et grossesse	361
<i>G. Benoit, I. Olivier, B. Viaris de Lesegno, S. Guarin, M. Herlicoviez</i>	
Hépatite B.....	361
Rappels de virologie.....	361
Épidémiologie.....	361
Diagnostic de l'hépatite B.....	361
Hépatite B et grossesse.....	362
Prise en charge thérapeutique de l'hépatite B chronique en cours de grossesse.....	363
Hépatite C.....	364
Rappels de virologie.....	364
Épidémiologie.....	364
Diagnostic de l'hépatite C.....	365
Hépatite C et grossesse.....	365
Diagnostic d'infection virale C chez l'enfant.....	365
Prise en charge thérapeutique de l'hépatite C en cours de grossesse.....	366
Infection à Herpes simplex virus.....	366
Rappels de virologie.....	366
Épidémiologie.....	367
Herpès durant la grossesse.....	367
Prise en charge de l'infection à HSV chez la femme enceinte.....	368
Chapitre 36 • Infection par le VIH	373
<i>L. Mandelbrot</i>	
Épidémiologie.....	373
Indications thérapeutiques chez la femme infectée par le VIH.....	373

Toxicité des antirétroviraux pour le fœtus/enfant.....	373
Transmission mère-enfant du VIH.....	374
Conduite à tenir pratique.....	375
Infection par le VIH et diagnostic anténatal.....	377
Précautions à prendre pendant la grossesse.....	378
Conduite de l'accouchement.....	378
Cas de l'infection par le VIH-2.....	378
Suivi du nouveau-né.....	378
Suivi de la femme dans le post-partum.....	379
Consultation préconceptionnelle.....	379
Conclusion.....	379

Partie V

Pathologies fœtales acquises

Chapitre 37 • Anasarques non immunologiques	383
<i>T. Rousseau, P. Sagot</i>	
Fréquence.....	383
Physiopathologie.....	383
Étiologie.....	384
Diagnostic échographique.....	384
Diagnostic différentiel.....	385
Prise en charge anténatale et traitement <i>in utero</i>	386
Conduite à tenir.....	388
Chapitre 38 • Thrombopénies fœtales acquises	389
<i>L. Sentilhes, M. Mezzadri, L. Macchi</i>	
Purpura thrombopénique auto-immun.....	389
Allo-immunisation plaquettaire fœtomaternelle.....	393
Chapitre 39 • Allo-immunisations érythrocytaires : suivi et prise en charge	401
<i>B. Carbonne, V. Castaigne, E. Cynober, R. Levy, A. Cortey, A. Mailloux, M. Larsen, Y. Brossard</i>	
Allo-immunisations érythrocytaires.....	401
Diagnostic de l'anémie fœtale.....	401