

Orphanet

Site ouvert à tout public consacré à l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, contenant des liens vers les associations de malades en Europe.

www.orphanet.fr

EuroGentest

Site ouvert à tout public contenant de l'information sur les tests génétiques et des liens vers les associations de malades en Europe

www.eurogentest.org

Adapté des brochures élaborés par l'Hôpital Guy et l'Hôpital St Thomas à Londres ; le Collège Royal d'Obstétriciens et des Gynécologues (www.rcog.org.uk/index.asp?PageID=625) et adapté aux critères de qualité du London IDEAS Genetic Knowledge Park.

Traduction française : Orphanet
Janvier 2007.

Ce travail a été produit par EuroGentest, un Réseau d'Excellence financé par le contrat 512148 du plan FP6 de la Commission Européenne

Illustrations: Rebecca J. Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



L'amniocentèse



**Information pour les malades
et leurs familles**

L'amniocentèse

Ce document vous donnera des informations sur l'amniocentèse : ce que c'est, quand et comment elle se fait, ce qui se passe après le test et ses éventuels bénéfices et risques. Ce document peut vous être utile dans les discussions que vous aurez avec votre médecin ou d'autres professionnels de santé, et vous aider à leur poser les questions qui sont importantes pour vous.

Qu'est-ce qu'une amniocentèse ?

Le sac amniotique est rempli de liquide dans lequel le bébé flotte dans l'utérus. L'amniocentèse est un moyen de prélever un peu de ce liquide afin de réaliser un test génétique pendant la grossesse. Il est le plus souvent utilisé pour étudier les gènes ou les chromosomes du bébé afin de détecter des maladies génétiques précises. Elle peut vous être proposée pour différentes raisons :

- Vous ou votre partenaire êtes atteint d'une maladie génétique qui pourrait être transmise au bébé.
- Il y a une maladie génétique dans votre famille ou celle de votre partenaire, et il existe un risque que cette maladie soit transmise au bébé.
- Vous avez déjà eu un enfant atteint d'une maladie génétique
- Vous avez eu un autre type d'examen pendant votre grossesse (échographie, mesure de la clarté nucale ou test sanguin). Cet examen montre qu'il existe un risque que votre bébé soit atteint d'une maladie génétique.

Quand pratique-t-on une amniocentèse ?

L'amniocentèse est réalisée d'habitude après douze semaines de grossesse.

- L'information sur la maladie pour laquelle le test sera fait.
- Le risque que présente le bébé d'être atteint de la maladie génétique suspectée.
- L'information sur le test et sur ses résultats.
- La fiabilité du test.
- Le risque d'avoir un résultat indéterminé et de devoir être testée à nouveau.
- Le risque de fausse-couche.
- Le délai jusqu'à l'obtention des résultats.
- Les options s'il s'avère que le bébé est atteint de la maladie en question.
- Combien cette expérience vous affectera émotionnellement vous et votre partenaire.

Cette liste contient quelques unes des questions que vous vous poserez avant de prendre la décision de faire une amniocentèse. Vous pouvez également vous référer à la brochure Questions fréquemment posées. Cette brochure liste des questions que vous pouvez éventuellement poser à votre médecin sur le test génétique. Elle a été élaborée avec l'aide de malades et de leurs familles qui ont traversé une expérience similaire à la vôtre.

Amenez toutes vos questions à votre rendez-vous avec le médecin : il est utile de les noter. Si vous avez besoin d'un interprète, prévenez-en le service.

Ceci est un guide succinct sur l'amniocentèse. Pour de plus amples informations vous pouvez consulter le centre de génétique le plus proche de votre domicile que vous trouverez à l'une des adresses suivantes :

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Clinics.php?Ing=FR>

Vous pouvez rechercher les laboratoires de diagnostic dans votre pays par nom de maladie ou de gène à l'adresse suivante:

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ClinicalLabs.php?Ing=FR>

demander des précisions à votre médecin lors de l'amniocentèse.

Que se passe-t-il si le résultat montre que le fœtus est atteint d'une maladie génétique ?

Si le résultat montre que le fœtus est atteint d'une maladie génétique, votre médecin vous expliquera ce que cela signifie et comment ceci peut impacter l'état de santé de votre bébé. Il vous dira s'il existe un traitement ou autre forme de prise en charge pour cette maladie. Il vous présentera les différentes options, y compris la possibilité d'interrompre votre grossesse. Il vous aidera à considérer ce qui est mieux pour vous et votre bébé. Très rarement, le test va découvrir une modification inhabituelle dans un chromosome, pour laquelle l'impact sur le bébé n'est pas connu.

Infection par le VIH

Si vous êtes séropositive, il existe un petit risque que l'amniocentèse contamine votre bébé avec le VIH. Il est donc important, si vous êtes séropositive, que vous abordiez avec votre médecin ou votre sage-femme les mesures préventives à prendre pendant l'amniocentèse pour minimiser ce risque.

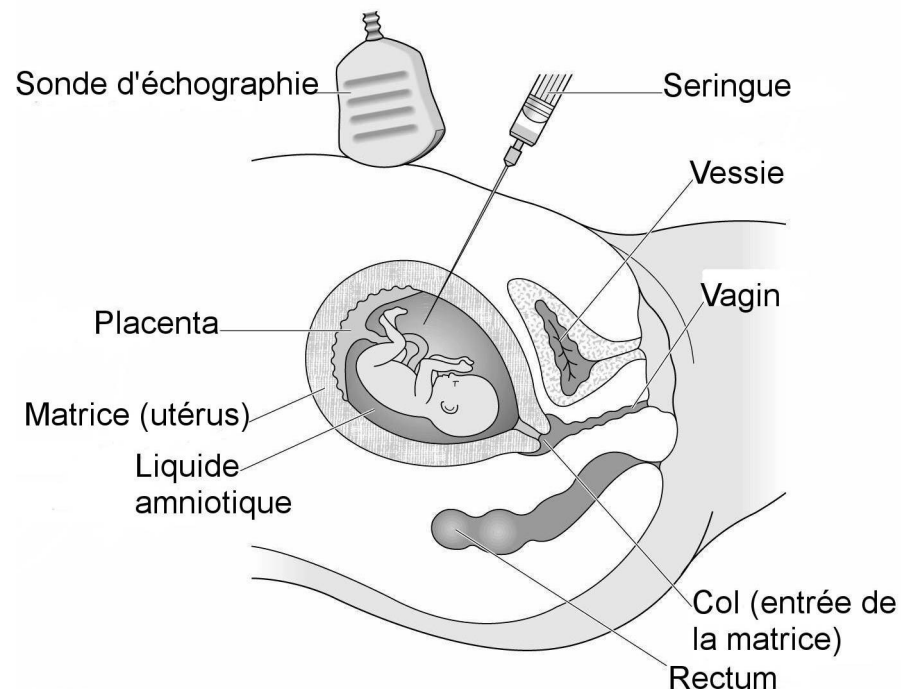
Prendre la décision de faire une amniocentèse

Prendre la décision de faire une amniocentèse peut être difficile. Il est important de savoir que vous n'aurez pas d'amniocentèse si vous ne le souhaitez pas. Vous aurez une amniocentèse seulement si vous et votre partenaire pensez que c'est important pour vous d'avoir l'information que le test vous fournira, et que les risques ne sont pas assez importants pour vous empêcher de l'avoir.

Afin de vous aider à prendre cette décision, vous devriez discuter des points suivants avec votre médecin :

Comment est-elle réalisée ?

L'amniocentèse consiste à prélever un peu du liquide amniotique dans lequel baigne le fœtus dans l'utérus. Tout d'abord, une échographie est réalisée afin de visualiser la position du fœtus et du placenta. La peau de l'abdomen en regard de l'utérus est nettoyée avec une solution antiseptique. Puis, une fine aiguille traverse la peau et la paroi de l'abdomen (le ventre) jusque dans l'utérus, et une seringue est utilisée pour extraire un échantillon (environ 15 ml, soit 3 cuillerées à café) de liquide amniotique. Ce liquide contient quelques cellules de la peau du fœtus et ce sont elles qui seront examinées au laboratoire pour étudier les gènes ou les chromosomes du fœtus. Il peut se produire, rarement, que le praticien qui réalise l'amniocentèse ne parvienne pas à obtenir suffisamment de liquide d'emblée et doit repositionner l'aiguille.



L'amniocentèse est-elle douloureuse ?

La plupart des femmes considèrent l'amniocentèse comme désagréable mais pas vraiment douloureuse. Elle ne prend d'habitude que quelques minutes. Quelques femmes ressentent un tiraillement à l'endroit de la ponction après l'amniocentèse, ou encore un endolorissement qui dure une journée. Ceci est néanmoins rare.

Que va-t-il se passer après l'amniocentèse ?

La ponction elle-même ne prend que quelques minutes. Il peut être rassurant de se faire accompagner par un proche pendant et après l'amniocentèse. Vous devrez vous ménager pendant deux jours après l'amniocentèse. Evitez tout effort comme soulever des poids ou faire de l'exercice. Si vous avez mal à l'abdomen au-delà des premières 24 heures, ou si vous avez de la fièvre, ou des sécrétions vaginales inhabituelles ou encore un saignement vaginal, vous devez consulter votre médecin.

Quels sont les risques de l'amniocentèse ?

Une femme sur 100 (1%) peut avoir une fausse-couche à cause de l'amniocentèse. On ne sait pas vraiment pourquoi cela arrive. Cela étant, 99 grossesses sur 100 suivent leur cours normal. A part cela, il n'y a pas de preuves que l'amniocentèse soit dangereuse pour le bébé.

L'amniocentèse est-elle fiable ?

Vous devez discuter avec votre médecin sur la fiabilité du test génétique particulier qui va être réalisée grâce à l'amniocentèse, et qui varie selon le type d'altération des gènes ou des chromosomes que l'on cherche.

Rarement (1 sur 100 échantillons), il n'y a pas assez de cellules

pour pouvoir effectuer le test prévu. Lorsque cela survient, le laboratoire le sait au bout de 7 à 10 jours après l'amniocentèse.

Si cela arrive, vous en serez informée et un autre test vous sera proposé.

Tous les problèmes génétiques peuvent-ils être diagnostiqués par amniocentèse ?

Le test ne donne de résultats que pour la maladie spécifique pour laquelle l'amniocentèse a été pratiquée. Parfois, le test peut révéler des affections qui n'étaient pas spécifiquement recherchées. Il n'existe pas de test qui couvre toutes les maladies génétiques.

Combien de temps faut-il attendre les résultats de l'amniocentèse ?

Le temps que prend l'obtention des résultats dépend du type de test réalisé et donc de la maladie que l'on cherche. Pour certaines maladies il peut être très court, environ 3 jours. Pour d'autres, cela peut s'étendre jusqu'à 2 ou 3 semaines. Si le résultat prend davantage de temps, cela ne veut pas forcément dire qu'il y a quelque chose d'anormal ; cela signifie seulement que les cellules mettent plus de temps à se diviser.

Si vous avez une amniocentèse dans le but de rechercher une maladie génétique rare, demandez à votre médecin dans combien de temps vous aurez les résultats.

Lorsque les résultats sont prêts, vous serez appelée à contacter votre médecin ou un autre professionnel de santé, ou on vous informera des résultats autrement, par exemple par téléphone. Vous pouvez

