



*** Cette fiche présente des informations générales et ne se substitue en aucun cas à la discussion avec le médecin qui aura en charge votre grossesse et votre accouchement.**

En quoi consiste une amniocentèse ?

L'amniocentèse est un **prélèvement d'une petite quantité du liquide qui entoure le fœtus dans l'utérus (liquide amniotique)**. Ce geste peut être réalisé à partir de 15 semaines d'aménorrhée, et jusqu'à la fin de la grossesse.

Le liquide amniotique contient des cellules d'origine fœtale, mais aussi des substances chimiques, voire des micro-organismes en cas d'infection qu'il est possible d'analyser.

Comment se déroule une amniocentèse ?

Le prélèvement se fait stérilement. Une échographie est d'abord effectuée afin de repérer l'endroit où ponctionner et d'éventuelles difficultés. Après une désinfection de la peau, une aiguille est introduite jusque dans le liquide amniotique, à travers la paroi abdominale maternelle, sous contrôle échographique permanent. La piqûre n'est pas plus douloureuse qu'une prise de sang. Généralement 15 à 20 millilitres de liquide sont prélevés. La piqûre dure environ 1 minute. Cette quantité se reforme très rapidement et la soustraction de liquide est sans danger pour le fœtus.

Les patientes dont le groupe sanguin est négatif reçoivent après le geste une injection pour éviter une incompatibilité sanguine avec le fœtus.

L'examen est effectué en ambulatoire : aucune hospitalisation n'est nécessaire. Il est recommandé de prendre une douche ou un bain le matin. Il n'est pas nécessaire d'être à jeun. Un repos de 24 ou 48 heures est prescrit après le geste.

Quelles analyses et dans quel délai ?

A partir de ce liquide, différentes analyses pourront être effectuées. Elles ne sont pas toutes faites systématiquement, mais selon le contexte et selon ce que l'on recherche. La majorité des amniocentèses sont réalisées pour établir le caryotype* du fœtus.

Les résultats du caryotype demandent un délai de l'ordre de 3 semaines.

Quels en sont les risques ou inconvénients ?

Le risque de provoquer une fausse couche par le geste de l'amniocentèse est de l'ordre de 0,5 à 1%.

Le geste est souvent suivi dans la journée par des petites douleurs à type de contractions qui cèdent rapidement au repos. La menace de fausse couche se manifeste habituellement dans les quelques jours suivant le geste par des contractions utérines ne cédant pas au repos, par de la fièvre, par des saignements, voire par la perte de liquide amniotique faisant suite à la rupture des membranes entourant l'œuf. La survenue de l'un de ces signes doit faire consulter rapidement.

Dans tous les cas, la décision de pratiquer ou non une amniocentèse vous appartient



Chromosomique ou génétique ?

Maladie chromosomique

Une maladie chromosomique est une maladie due à la présence en excès, ou au contraire à l'absence d'un chromosome ou d'un fragment de chromosome. La maladie chromosomique la plus connue et la plus fréquente est la trisomie 21 ou mongolisme.

Maladie génétique

Une maladie génétique est une maladie qui touche un gène. Le gène malade ne pourra plus synthétiser la protéine, ou synthétisera une protéine anormale. L'action dans laquelle est impliquée cette protéine ne pourra pas se dérouler correctement et la personne atteinte sera malade.

Pour prendre l'image d'une bibliothèque, une maladie chromosomique correspond à une quantité anormale de livres, alors qu'une maladie génétique correspond à la présence d'une page mal imprimée dans l'un des livres.

* Caryotype

Le **caryotype est la carte des chromosomes de chaque individu.**

Pour établir un caryotype, les cellules obtenues par un prélèvement fœtal (liquide amniotique, villosités chorales ⁽¹⁾, sang fœtal) sont mises en culture, afin d'obtenir de nombreuses cellules en division. C'est un temps essentiel, et des difficultés techniques peuvent faire échouer cette culture et rendre l'examen impossible. Dans ce cas, heureusement rare (1 fois sur 1000), un nouveau prélèvement est nécessaire.

Lorsque les cellules sont assez nombreuses, on bloque leurs divisions et on analyse le nombre et la structure de chacun des chromosomes contenus dans les noyaux.

Il est possible de détecter :

- ▶ des anomalies du nombre des chromosomes, dont la plus connue est la trisomie 21 dans laquelle il existe un troisième chromosome 21. Mais il existe aussi des maladies par absence d'un chromosome,
- ▶ des anomalies de la structure des chromosomes. Ces anomalies de structure peuvent aboutir à la présence en excès, ou au contraire, au défaut d'un fragment de chromosome.

Les techniques conventionnelles permettent de diagnostiquer la plupart des anomalies chromosomiques. Certaines anomalies fines (et rares) peuvent passer inaperçues.

Exceptionnellement, la pousse de cellules maternelles à la place des cellules fœtales lors de la culture peut fausser le résultat.

(1) Cf. Fiche d'information "Prélèvement de villosités chorales"