



## CENTRE HOSPITALIER REGIONAL UNIVERSITAIRE

Place du Professeur Robert Debré  
30029 NIMES cedex 9

Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal

Coordonnateur du centre : Docteur E Mousty

Tel : 04 66 68 68 68

Tel Secrétariat: 04.66.68.43.67

Fax: 04.34.03.46.06

Tél urgences : 04.66.68.32.15

### INFORMATIONS AMNIOCENTESE :

**Madame** fait à Nîmes le / /  
**Information donnée par le DR**

Votre médecin vous a proposé la réalisation d'une amniocentèse. 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 avantages, les risques et les inconvénients potentiels de cet acte.

#### Qu'est une amniocentèse ?

Il s'agit d'un prélèvement par ponction à l'aide d'une aiguille à travers le ventre de la mère d'une petite quantité du liquide (le liquide amniotique) qui entoure le fœtus dans l'utérus. L'amniocentèse peut être réalisée dès 15 SA, c'est à dire au 4<sup>ème</sup> mois de votre grossesse.

Ce prélèvement est réalisé pour étudier les chromosomes du fœtus ou pour rechercher d'autres pathologies fœtales d'origine génétiques ou infectieuse (virales ou parasitaires). Ces recherches ne dépistent pas globalement toutes les anomalies et les malformations possibles de votre bébé 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.

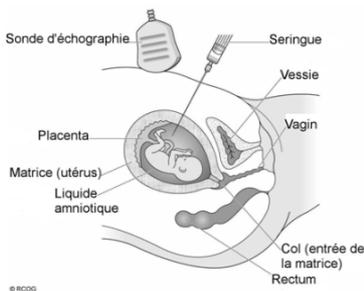
#### Dispositions réglementaires

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 obtenu 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 ?



Le prélèvement de liquide amniotique est réalisé stérilement sous échographie après désinfection du ventre. Une aspiration de liquide amniotique est réalisée avec une seringue, à l'aide d'une aiguille très fine, à travers la paroi abdominale de la mère. La ponction, elle-même, **n'est pas plus douloureuse qu'une prise de sang.**

Le liquide prélevé contient quelques cellules fœtales et ce sont elles qui seront examinées, directement ou après culture, au laboratoire pour étudier les chromosomes ou les gènes du fœtus.

Très rarement, le prélèvement ou les cultures cellulaires nécessaires à l'examen peuvent échouer et nécessiter alors une nouvelle ponction.

#### Y a-t-il des risques ou inconvénients ?

La réalisation de l'amniocentèse, même conduite dans des conditions de compétence et de sécurité maximales comporte un risque de fausse couche de 0.5 à 1%. Ce risque de fausse couche est maximum dans les 8 à 10 jours suivant l'amniocentèse.

Elle peut se manifester **par des douleurs/ contractions utérines, 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 un médecin. Parfois, cette complication ne s'accompagne d'aucune manifestation particulière. Exceptionnellement, des infections graves pour la mère et/ou le fœtus ont été rapportées.

**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.**



## CENTRE HOSPITALIER REGIONAL UNIVERSITAIRE

Place du Professeur Robert Debré  
30029 NIMES cedex 9

Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal

Coordonnateur du centre : Docteur E Mousty

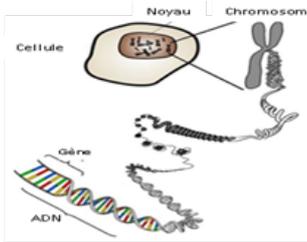
Tel : 04 66 68 68 68

Tel Secrétariat: 04.66.68.43.67

Fax: 04.34.03.46.06

Tél urgences : 04.66.68.32.15

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



Localisés à l'intérieur du noyau des cellules, les chromosomes supportent l'information génétique propre à chaque individu. Chaque cellule contient normalement 46 chromosomes sur lesquels sont répartis 20 000 gènes. Le rôle de chaque gène n'est pas encore connu, mais la variation de notre code génétique, d'une séquence, 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 donc 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**
- 4) **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 l'amniocentèse :**

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

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

**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 : .....