

Sommaire

Liste des collaborateurs.....	v	Limites techniques.....	42
Abréviations.....	XI	Indications.....	42
Préface.....	XV	Conclusion.....	43
Avant-propos.....	XXI	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 I			
Les outils du diagnostic prénatal et pré-implantatoire			
Chapitre 1 • Échographie embryofœtale normale	3		
<i>F. Boussion</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	13		
<i>D. Moeglin, B. Benoît, M. Saidi</i>			
Bases technologiques.....	13		
Modes de rendu.....	16		
Conclusion.....	19		
Chapitre 3 • IRM fœtale	21		
<i>B. Delorme, M.-C. Mas-Caradec, D. Loisel</i>			
Technique.....	21		
Avantages et inconvénients.....	21		
IRMf cérébrale.....	22		
IRMf thoracique.....	33		
Conclusion.....	37		
Chapitre 4 • Scanner fœtal	41		
<i>D. Loisel, B. Delorme</i>			
Technique.....	41		
Précautions.....	42		
Avantages.....	42		
Inconvénients.....	42		

Partie II

Anomalies fœtales : diagnostic et prise en charge

Chapitre 9 • Échographie obstétricale à la fin du 1^{er} trimestre de la grossesse

F. Boussion

Dépistage précoce des aneuploïdies	81
Étude de la morphologie fœtale	84
Conclusion	88

Chapitre 10 • Principales anomalies chromosomiques

A. Guichet, F. Biquard

Trisomie 21	91
Trisomie 13	96
Trisomie 18	97
Dysgonosomie 45,X (syndrome de Turner)	98
Dysgonosomies 47,XXX, 47,XXY et 47,XYY	99
Disomie uniparentale	99

Chapitre 11 • Malformations cérébrales

C. Lépinard

Échographie cérébrale normale	103
Anomalies cérébrales	105

Chapitre 12 • Anomalies de fermeture du tube neural

P. Poulain, A.-S. Cabaret

Épidémiologie et facteurs génétiques et environnementaux	131
Dysraphies encéphaliques	132
Diagnostic anténatal	133
Dysraphies médullaires ou spina bifida	134
Prévention des anomalies de fermeture du tube neural par l'apport d'acide folique	139

Chapitre 13 • Dysostoses crâniennes et rachidiennes

D. Bonneau

Craniosténoses	143
Anomalies rachidiennes	144
Syndromes avec anomalies vertébrales détectables en prénatal	145

Chapitre 14 • Anomalies de la thyroïde fœtale. Prise en charge d'un goitre fœtal

P. Chatel, G. Ducarme, E. Vuillard, D. Luton

Rappels	147
Conséquences des dysthyroïdies fœtales	147
Goitre fœtal	148
Conséquences obstétricales du goitre fœtal	150
Conclusion	151

Chapitre 15 • Pathologie cardiaque fœtale

P. Pézard, F. Boussion

Déroulement et technique de l'examen du cœur fœtal	153
Principales cardiopathies malformatives	158
Anomalies diverses	168
Troubles du rythme cardiaque chez le fœtus	170

Chapitre 16 • Anomalies thoraciques kystiques pulmonaires et hydrothorax

C. Dupont-Bernabé, M. Dommergues, O. Picone

Diagnostic échographique	179
Maladie adénomatoïde kystique du poumon	180
Séquestration pulmonaire	182
Autres malformations bronchopulmonaires	183
Épanchement pleural	184

Chapitre 17 • Malformations de la paroi abdominale et du diaphragme

A.-G. Cordier, A. Benachi

Malformations de la paroi abdominale	187
Hernie de coupole diaphragmatique	192

Chapitre 18 • Pathologie du tube digestif

F. Boussion, M. Leblanc

Imagerie normale	199
Pathologie	200
Conclusion	206

Chapitre 19 • Pathologie des reins et des voies excrétrices urinaires	209	Malformations congénitales des membres	244
<i>F. Boussion, C. Boudierlique, D. Weil</i>		Conclusion	247
Rappel embryologique	209	Chapitre 23 • Maladies héréditaires du métabolisme	249
Échographie fœtale : aspect normal	209	<i>M. Barth, D. Bonneau</i>	
Anomalies du système urinaire	211	Maladies métaboliques maternelles pathogènes pour le fœtus	249
Principes généraux de prise en charge néonatale d'une uropathie	219	Manifestations prénatales d'un déficit enzymatique fœtal	250
Conclusion	221	Manifestations maternelles d'une pathologie métabolique fœtale	252
Chapitre 20 • Anomalies de l'appareil génital	223	Chapitre 24 • Le retard de croissance intra-utérin	255
Kystes de l'ovaire	223	<i>P.-E. Bouet, F. Boussion, L. Sentilhes, P. Gillard</i>	
<i>F. Boussion</i>		Définition et incidence	255
Diagnostic échographique	223	Étiologies	256
Diagnostics différentiels	223	Diagnostic	257
Évolution	223	Bilan biologique et échographique du RCIU	261
Prise en charge	224	Évaluation et prise en charge	261
Anomalies du développement sexuel	224	Conclusion	265
<i>A. Guichet, F. Boussion</i>		Chapitre 25 • Pathologie fœtale des grossesses multiples	269
Détermination et différenciation sexuelle	224	<i>G. Chalouhi, S. El Sabbagh, Y. Ville</i>	
Échographie	225	Zygocité et chorionicité	269
Étiologies des anomalies du développement sexuel	226	Complications spécifiques des grossesses monochoriales	269
Conclusion	229	Anomalies chromosomiques	273
Chapitre 21 • Tératomes sacrococcygiens	231	Réduction embryonnaire	273
<i>N. Winer, C. Le Caignec, F. Aubron, B. Isidor, A. David, M.D. Leclair</i>		Approches thérapeutiques	274
Généralités	231	Partie III	
Signes échographiques	232	Pathologie du liquide amniotique	
Critères diagnostiques	232	Chapitre 26 • Physiologie et régulation du liquide amniotique	281
Facteurs pronostiques	233	<i>L. Sentilhes</i>	
Évolution	233	Volume du liquide amniotique	281
Conduite à tenir	234	Production et résorption	281
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		

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
Diagnostiques 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.....	326
Facteurs prédictifs d'une transmission materno-fœtale du cytomégalovirus.....	329
Diagnostic de l'infection materno-fœtale.....	330
Gravité de l'infection fœtale à cytomégalovirus et facteurs prédictifs.....	332
Prévention et traitement de l'infection à cytomégalovirus.....	333
Chapitre 32 • Parvovirus B19 et grossesse	339
<i>G. Benoist, J. Dina, M. Herlicoviez</i>	
Épidémiologie.....	339
Infection maternelle.....	340
Retentissement fœtal.....	340
Diagnostic prénatal.....	342
Conduite à tenir.....	342
Chapitre 33 • Varicelle et grossesse	345
<i>G. Benoist, S. Gouarin, M. Herlicoviez</i>	
Épidémiologie.....	345
Diagnostic chez la mère.....	345
Retentissement fœtal et néonatal.....	346
Diagnostic prénatal.....	347
Conduite à tenir.....	348
Vaccination.....	348

Chapitre 34 • Toxoplasmose	351
<i>B. Cimon, 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

*G. Benoist, I. Ollivier, B. Viaris de Lesegno,
S. Gouarin, M. Herlicoviez*

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

L. Mandelbrot

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

T. Rousseau, P. Sagot

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

L. Sentilhes, M. Mezzadri, L. Macchi

Purpura thrombopénique auto-immun.....	389
Allo-immunisation plaquettaire fœtomaternelle.....	393

**Chapitre 39 • Allo-immunisations
érythrocytaires : suivi et prise
en charge**..... 401

*B. Carbonne, V. Castaigne, E. Cynober, R. Levy,
A. Cortey, A. Mailloux, M. Larsen, Y. Brossard*

Allo-immunisations érythrocytaires.....	401
Diagnostic de l'anémie fœtale.....	401

Traitement de l'anémie fœtale : les transfusions <i>in utero</i>	405
Pronostic à long terme de l'anémie fœtale.....	407
Prévention.....	408
Conclusion.....	408

Chapitre 40 • Médicaments et grossesse.....

<i>M.-P. Cournot, C. Vauzelle, D. Beghin, É. Elefant</i>	
Les différents types de situation.....	411
Méthodes d'évaluation du risque.....	411
Analyse du risque individuel.....	412
Quelques situations thérapeutiques.....	415
Conclusion.....	415

Chapitre 41 • Interruption médicale de grossesse.....

<i>L. Sentilhes, M. Mezzadri, C. Bélanger, B. Porcheron, P. Gillard, F. Biquard, M. Héroult</i>	
Consultation pré-IMG.....	417
Modalités techniques.....	418
Complications des IMG.....	421
Conduite à tenir en cas d'échec du déclenchement.....	421
Cas particulier.....	422
Consultation post-IMG.....	424
Modalités administratives.....	424

Chapitre 42 • Examen fœtopathologique.....

<i>S. Triau</i>	
Principes généraux.....	437
Examen du fœtus.....	437
Examen du placenta.....	441

Chapitre 43 • Accouchement de l'enfant malformé ou porteur d'une pathologie découverte *in utero*.....

<i>F. Biquard</i>	
Prise en charge obstétricale.....	443
Lieu d'accouchement.....	443
Terme d'accouchement.....	444
Programmation de l'accouchement.....	444
Voie d'accouchement.....	444
Conclusion.....	444

Prise en charge pédiatrique.....	445
<i>C. Boudierlique</i>	
En anténatal.....	445
Interruption médicale de grossesse.....	445
Lors de la naissance.....	446
Durant les premiers jours de vie.....	446

Partie VI

Problèmes médico-légaux, éthiques et particularités du diagnostic prénatal

Chapitre 44 • Aspects réglementaires et médico-légaux du diagnostic prénatal : les textes en vigueur et évolution des jurisprudences.....

<i>F. Pierre</i>	
Législation : les textes « fondateurs » et leur évolution.....	449
Recommandations professionnelles.....	453
État de la jurisprudence en rapport avec l'échographie prénatale.....	454
État de la jurisprudence en rapport avec le diagnostic prénatal (hors échographie).....	458
Le domaine spécifique du défaut d'information souvent évoqué dans les jurisprudences.....	461
Conclusion.....	463

Chapitre 45 • Impact psychologique du diagnostic prénatal.....

<i>P. Duverger, F. Kotras</i>	
La maternité enfante autant d'ombre que de lumière.....	465
L'échographie obstétricale.....	465
La découverte de malformations fœtales.....	465
Impacts psychologiques du diagnostic prénatal sur la femme, le couple, mais aussi la fratrie, voire les grands-parents.....	466
Impacts psychologiques du diagnostic prénatal sur les membres de l'équipe du CPDPN.....	468
En guise de conclusion.....	469

Chapitre 46 • Pour une approche éthique du diagnostic prénatal..... 471

J.-M. Mouillie, F. Kotras

De quoi parlons-nous ?..... 471

De nouveaux objets de décision..... 472

Des motifs d'inquiétude : le spectre de l'eugénisme et la norme idéale du corps..... 472

Penser cette inquiétude..... 474

Éthique du diagnostic prénatal : les problèmes..... 475

La nécessité d'une réflexion spécifique 476

Éthique du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal : collégialité et place du sujet..... 477

La visée éthique du diagnostic prénatal : éléments de réflexion..... 479

Index..... 483