

# Sommaire

Liste des collaborateurs.....	v	Limites techniques.....	42
Abréviations.....	XI	Indications.....	42
Préface.....	XV	Conclusion.....	43
Avant-propos.....	XXI	Chapitre 5 • <b>Prélèvements fœtaux</b> .....	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 • <b>Génétique médicale et diagnostic prénatal</b> .....	55
		<i>D. Bonneau</i>	
		Maladies génétiques.....	55
		Situations pratiques de génétique médicale.....	58
		Chapitre 7 • <b>Choix d'une technique de laboratoire à la recherche d'une aneuploïdie</b> .....	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 • <b>Diagnostic génétique pré-implantatoire</b> .....	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 • <b>Échographie embryofœtale normale</b> .....	3		
<i>F. Boussion</i>			
Échographie du 1 <sup>er</sup> trimestre.....	3		
Échographie du 2 <sup>e</sup> trimestre.....	4		
Échographie du 3 <sup>e</sup> trimestre.....	10		
Conclusion.....	11		
Chapitre 2 • <b>Apport de l'échographie 3D en obstétrique</b> .....	13		
<i>D. Moeglin, B. Benoît, M. Saidi</i>			
Bases technologiques.....	13		
Modes de rendu.....	16		
Conclusion.....	19		
Chapitre 3 • <b>IRM fœtale</b> .....	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 • <b>Scanner fœtal</b> .....	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<sup>er</sup> 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

<b>Chapitre 19 • Pathologie des reins et des voies excrétrices urinaires</b> .....	209	<b>Malformations congénitales des membres</b> .....	244
<i>F. Boussion, C. Boudierlique, D. Weil</i>		<b>Conclusion</b> .....	247
<b>Rappel embryologique</b> .....	209	<b>Chapitre 23 • Maladies héréditaires du métabolisme</b> .....	249
<b>Échographie fœtale : aspect normal</b> .....	209	<i>M. Barth, D. Bonneau</i>	
<b>Anomalies du système urinaire</b> .....	211	<b>Maladies métaboliques maternelles pathogènes pour le fœtus</b> .....	249
<b>Principes généraux de prise en charge néonatale d'une uropathie</b> .....	219	<b>Manifestations prénatales d'un déficit enzymatique fœtal</b> .....	250
<b>Conclusion</b> .....	221	<b>Manifestations maternelles d'une pathologie métabolique fœtale</b> .....	252
<b>Chapitre 20 • Anomalies de l'appareil génital</b> .....	223	<b>Chapitre 24 • Le retard de croissance intra-utérin</b> .....	255
<b>Kystes de l'ovaire</b> .....	223	<i>P.-E. Bouet, F. Boussion, L. Sentilhes, P. Gillard</i>	
<i>F. Boussion</i>		<b>Définition et incidence</b> .....	255
<b>Diagnostic échographique</b> .....	223	<b>Étiologies</b> .....	256
<b>Diagnostics différentiels</b> .....	223	<b>Diagnostic</b> .....	257
<b>Évolution</b> .....	223	<b>Bilan biologique et échographique du RCIU</b> .....	261
<b>Prise en charge</b> .....	224	<b>Évaluation et prise en charge</b> .....	261
<b>Anomalies du développement sexuel</b> .....	224	<b>Conclusion</b> .....	265
<i>A. Guichet, F. Boussion</i>		<b>Chapitre 25 • Pathologie fœtale des grossesses multiples</b> .....	269
<b>Détermination et différenciation sexuelle</b> .....	224	<i>G. Chalouhi, S. El Sabbagh, Y. Ville</i>	
<b>Échographie</b> .....	225	<b>Zygocité et chorionicité</b> .....	269
<b>Étiologies des anomalies du développement sexuel</b> .....	226	<b>Complications spécifiques des grossesses monochoriales</b> .....	269
<b>Conclusion</b> .....	229	<b>Anomalies chromosomiques</b> .....	273
<b>Chapitre 21 • Tératomes sacrococcygiens</b> .....	231	<b>Réduction embryonnaire</b> .....	273
<i>N. Winer, C. Le Caignec, F. Aubron, B. Isidor, A. David, M.D. Leclair</i>		<b>Approches thérapeutiques</b> .....	274
<b>Généralités</b> .....	231	<b>Partie III</b>	
<b>Signes échographiques</b> .....	232	<b>Pathologie du liquide amniotique</b>	
<b>Critères diagnostiques</b> .....	232	<b>Chapitre 26 • Physiologie et régulation du liquide amniotique</b> .....	281
<b>Facteurs pronostiques</b> .....	233	<i>L. Sentilhes</i>	
<b>Évolution</b> .....	233	<b>Volume du liquide amniotique</b> .....	281
<b>Conduite à tenir</b> .....	234	<b>Production et résorption</b> .....	281
<b>Prise en charge néonatale</b> .....	235		
<b>Chapitre 22 • Diagnostic prénatal des anomalies du squelette et des membres</b> .....	237		
<i>S. Manouvrier-Hanu, V. Cormier-Daire, M. Le Merrer, V. Houfflin-Debarge</i>			
<b>Outils de l'examen du squelette fœtal</b> .....	237		
<b>Ostéochondrodysplasies</b> .....	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
<b>Chapitre 27 • Hydramnios</b> .....	289
<i>L. Sentilhes</i>	
Physiopathologie.....	289
Diagnostic.....	289
Étiologies.....	290
Pronostic.....	292
En pratique.....	292
Conclusion.....	295
<b>Chapitre 28 • Oligoamnios</b> .....	297
<i>L. Sentilhes</i>	
Diagnostic.....	297
Étiologies.....	297
Conséquences de l'oligoamnios.....	301
Pronostic.....	302
En pratique.....	302
Traitement.....	303
Conclusion.....	303
<b>Chapitre 29 • Maladie des brides amniotiques</b> .....	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

<b>Chapitre 30 • Rubéole et grossesse</b> .....	319
<i>G. Benoist, J. Dina, M. Herlicoviez</i>	
Physiopathologie.....	319
Diagnostic chez la mère.....	319
Retentissement fœtal.....	321
Conduites à tenir.....	322
<b>Chapitre 31 • Cytomégalovirus et grossesse</b> .....	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
<b>Chapitre 32 • Parvovirus B19 et grossesse</b> .....	339
<i>G. Benoist, J. Dina, M. Herlicoviez</i>	
Épidémiologie.....	339
Infection maternelle.....	340
Retentissement fœtal.....	340
Diagnostic prénatal.....	342
Conduite à tenir.....	342
<b>Chapitre 33 • Varicelle et grossesse</b> .....	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

<b>Chapitre 34 • Toxoplasmose</b> .....	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 médicolégaux, éthiques et particularités du diagnostic prénatal

#### Chapitre 44 • Aspects réglementaires et médicolégaux 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