

Alliance Francophone pour l'Accouchement Respecté (AFAR)
2, Moulin du Pas
F-47800 Roumagne

Compilation

« Amniocentèse »

Base de données de l'AFAR
<http://afar.info>

Etude réalisée le 27 juillet 2004

(c) AFAR 2004 - Nous autorisons la reproduction de ce document exclusivement dans sa version intégrale, pour une diffusion non-commerciale.

Compilation « Amniocentèse »

Méthode de travail : Nous avons sélectionné 22 fiches parmi les 24 contenant le mot-clé « Amniocentèse » dans la base de données de l'AFAR, fin juillet 2004.

Convention : Le numéro entre [crochets] est celui de la fiche dans la base de données.

<p>L'UNAPEI est opposée à toute systématisation du dépistage de la trisomie 21. Elle demande que cet examen soit possible, dès lors que la mère le décide, quel que soit son âge et dès lors qu'elle est dûment informée de son état.</p>	<p>[897] D'une manière générale, l'UNAPEI s'élève contre la tendance qui consiste à admettre des positions de principe et des dispositions juridiques particulières lorsqu'il s'agit des personnes atteintes de handicaps mentaux. Qu'il s'agisse de contraception, de stérilisation, de dépistage..., notre société doit examiner ces questions dans leur ensemble pour le compte de la totalité de la population. Elle ne saurait recourir à des distinctions discriminantes. En effet, ceci signifierait l'acceptation d'une échelle de valeurs entre les personnes humaines, toutes citoyennes de ce pays.</p> <p>En ce qui concerne l'amniocentèse, l'UNAPEI rappelle qu'elle s'intègre dans le cadre du diagnostic prénatal et ne constitue pas un acte isolé. Elle n'a pas pour vocation de ne déceler que la trisomie 21. L'UNAPEI précise que l'amniocentèse, examen actuellement le plus efficace pour la détection d'une anomalie chromosomique, doit être précédées d'examen courants et n'est pas exempte de risques, tant pour la mère que pour l'enfant.</p> <p>L'UNAPEI est opposée à toute systématisation du dépistage de la trisomie 21. Elle demande que cet examen soit possible, dès lors que la mère le décide, quel que soit son âge et dès lors qu'elle est dûment informée de son état. Ce examen doit être pris en charge selon des modalités qu'il appartient à la collectivité de déterminer. Le non recours à l'amniocentèse et le résultat d'un test révélant l'existence d'une anomalie chromosomique ou génétique ne sauraient avoir pour conséquence la non-assistance des parents, en particulier des mères, qui décident d'accueillir et d'élever l'enfant porteur notamment d'une trisomie 21. Dans le même esprit, la révélation, au moyen de l'amniocentèse, de la présence d'une trisomie 21, ne saurait impliquer le recours automatique à l'avortement. Les parents, en premier lieu la mère, doivent, en toute hypothèse, disposer du libre choix de leur décision et avoir l'assurance d'être aidés quelle que soit celle-ci.</p>
---	---

	<p>L'amniocentèse : position de l'UNAPEI (Union Nationale des Associations de Parents et Amis de Personnes Handicapées Mentales, France)</p> <p>http://www.unapei.org/html/Positions01.html</p>
<p>Tous les risques doivent être expliqués lors de la consultation préalable à l'amniocentèse, l'information devant être donnée le plus complète possible, si possible au couple. Se pose ainsi le problème d'actualité du consentement éclairé avec information écrite et éventuellement signée ?</p>	<p>[894] L'amniocentèse représente une des grandes étapes du diagnostic anténatal. Les premières ont été pratiquées en 1972. Le liquide amniotique ainsi prélevé permet 3 grands types d'études: cytogénétiques, infectieuses et biochimiques.</p> <p>Les progrès liés à l'échographie permettent des prélèvements de plus en plus précoces et les progrès de la cytogénétique permettent des résultats plus rapides et sur des grossesses même tardives.</p> <p>Les cellules cutanées foetales desquamées dans le liquide amniotique sont émises en culture permettant ainsi la réalisation du caryotype foetal. Les résultats sont obtenus en 8 à 10 jours et la fiabilité est "proche" de 100%.</p> <p>Actuellement, le prélèvement est réalisé entre 14 et 16SA, mais on peut descendre l'âge de ponction jusqu'à 12SA. On le réalise sous contrôle échographique, ce qui permet à la fois d'éviter bien entendu le foetus mais aussi d'éviter un trajet transplacentaire, ce qui est pratiquement toujours possible.</p> <p>Les échecs de prélèvements sont rares (0,8% environ) et probablement inversement proportionnels à l'expérience de l'opérateur. Ils peuvent être dus à des conditions anatomiques particulières: obésité abdominale importante, placenta antérieur globuleux, fibrome antérieur. avec parfois association de ces éléments. L'existence de contractions utérines peut rendre le geste plus délicat.</p> <p>Les risques liés à la technique sont pratiquement inexistant: les ponctions blanches sont rares, grâce au guidage échographique: moins de 0,9% à plus de 14 SA, 2 à 3 % si l'on descend l'âge du prélèvement à 12 SA. En effet, il existe souvent une cavité extra-coelomique qui rend difficile l'accès au liquide amniotique. De plus le volume de liquide est diminué par rapport au volume foetal.</p> <p>La ponction sanglante n'existe pas si l'on prend soin d'éviter le passage transplacentaire, ce qui est pratiquement toujours possible. Cependant le liquide peut être teinté, en particulier lorsque qu'il y a eu des métrorragies du premier trimestre.</p> <p>Les complications maternelles en particulier infectieuses sont exceptionnelles.</p> <p>Les risques non inhérents à la technique sont essentiellement les avortements spontanés : estimés au</p>

	<p>minimum à 1% des amniocentèses (2% pour les ultraprécoces).</p> <p>L'infection ovulaire ne se voit plus. L'hémorragie est rare lorsque l'on évite le placenta. Par contre un écoulement amniotique peut survenir dans les jours qui suivent le geste, de peu de gravité s'il se tarit rapidement; par contre le pronostic de la grossesse est gravement compromis, s'il survient une réelle rupture des membranes.</p> <p>Les échecs de culture sont de moins en moins fréquents: moins de 1 % des ponctions, survenant surtout dans les ponctions tardives.</p> <p>La contamination par des cellules maternelles peut théoriquement exister, entraînant un faux positif de mosaïque si le foetus est XY. Il est conseillé de jeter quelques ml de liquide amniotique avant de commencer le prélèvement.</p> <p>Un problème particulier réside dans les grossesses gémellaires: le diagnostic anténatal dans ces grossesses pose des difficultés particulières à toutes ses étapes: au moment du diagnostic proprement dit, puis à l'interprétation des résultats, pour évaluer le pronostic et enfin au moment de la conduite à tenir: vis à vis du foetus atteint mais aussi du foetus sain.</p> <p>On retrouve les mêmes indications de prélèvements que dans les grossesses uniques, mais les risques sont supérieurs.</p> <p>Le risque de récurrence d'une maladie autosomique récessive est de 25% pour une grossesse unique; si la grossesse est gémellaire le risque d'avoir un enfant atteint est de 37,5%. Pour les maladies récessives liées à l'X, la probabilité d'avoir un enfant atteint est de 43,75%. Pour la trisomie 21, une femme de 35 ans a le même risque d'avoir au moins un enfant atteint qu'une femme de 38 ans avec enfant unique. Les méthodes de dépistage biologique ne sont pour l'instant pas utilisables dans les grossesses gémellaires, car en cours d'évaluation. Les signes d'appel échographiques sont les mêmes, mais se rajoutent les malformations propres aux grossesses gémellaires. Les grossesses multiples exposent donc à un risque supérieur, le diagnostic anténatal est encore plus impératif, bien que plus dangereux. En effet la gémellité multiplie par 2 les difficultés techniques, augmente le temps d'intervention et multiplie le risque invasif (le risque d'avortement après amniocentèse sur grossesse gémellaire peut avoisiner 4%).</p> <p>Le choix du type de prélèvement doit tenir compte du fait qu'il faut une certitude diagnostique pour chaque enfant, sans risque de contusion possible.</p>
--	---

	<p>L'amniocentèse semble au mieux répondre à cet impératif, à condition que le repérage échographique soit draconien. Il faut la certitude d'avoir ponctionné les 2 poches. L'utilisation d'un colorant est inutile dans l'immense majorité des cas. Il faut se méfier des changements de topographie entre, la ponction et le résultat. En cas d'anomalie, l'interprétation des résultats est facile si les deux foetus ont un sexe différent, s'ils ont le même sexe, il ne faut pas hésiter à avoir recours à la biochimie du liquide amniotique avant un exitus éventuel pour éviter les erreurs: les marqueurs sont nombreux et peuvent être utilisés de manière rétrospective si on a pris le soin de congeler le liquide amniotique. Une biochimie en extemporané prend tout son intérêt dans ces situations.</p> <p>Tous ces risques doivent être expliqués lors de la consultation préalable à l'amniocentèse, l'information devant être donnée le plus complète possible, si possible au couple. Se pose ainsi le problème d'actualité du consentement éclairé avec information écrite et éventuellement signée ?</p> <p>Simon, Elisabeth. L'amniocentèse : risques et limites. D'après une communication de l'auteur aux XVe Journées de Nice et de la Côte d'Azur, 12-14 juin 1997. GyneWeb.</p> <p>http://www.gyneweb.fr/sources/congres/nice/97/t21amnio.htm</p>
<p>L'âge maternel devrait être utilisé pour décider quelles femmes ont un risque particulier de donner naissance à un enfant ayant une anomalie chromosomique. Des tests de dépistage, tels que le dépistage du sérum maternel, pourraient être utilisés pour modifier les risques liés à l'âge de la mère. L'amniocentèse devrait être offerte aux femmes ayant un risque accru. Le prélèvement des</p>	<p>[892] Objectif : Fournir aux médecins de famille, aux obstétriciens et aux généticiens des lignes directrices et des recommandations pour le diagnostic prénatal.</p> <p>Options : Ces lignes directrices s'appliquent aux techniques non effractives de dépistage (notamment, le dépistage du sérum maternel et l'échographie) et aux techniques effractives (notamment, l'amniocentèse et le prélèvement des villosités choriales).</p> <p>Résultats attendus : Amélioration du diagnostic prénatal des anomalies congénitales, chromosomiques et génétiques et réduction des issues néfastes liées aux techniques des tests prénatals, notamment la perte de grossesse.</p> <p>Évidence : On a passé en revue les publications médicales en langue anglaise de 1976 à 2000 et on a obtenu l'opinion d'experts en diagnostic prénatal. Le niveau d'évidence de chaque recommandation a été déterminé selon les critères du Groupe canadien sur l'examen de santé périodique.</p> <p>Avantages, préjudices et coûts : Ces lignes directrices permettront aux praticiens d'avoir une meilleure compréhension des indications justifiant le</p>

<p>villosités choriales peut être offert comme une solution de rechange à l'amniocentèse.</p>	<p>recours au diagnostic prénatal ainsi que des risques et des limites des techniques actuellement utilisées.</p> <p>Recommandations : L'âge maternel devrait être utilisé pour décider quelles femmes ont un risque particulier de donner naissance à un enfant ayant une anomalie chromosomique. (II-2 A) Des tests de dépistage, tels que le dépistage du sérum maternel, pourraient être utilisés pour modifier les risques liés à l'âge de la mère. (II-2 A) L'amniocentèse devrait être offerte aux femmes ayant un risque accru. (I A) Le prélèvement des villosités choriales peut être offert comme une solution de rechange à l'amniocentèse. (I A)</p> <p>Validation : Ces directives cliniques constituent une mise à jour des « Lignes directrices canadiennes pour le diagnostic prénatal et les anomalies génétiques » de 1993. Les recommandations ont été revues par le Comité de diagnostic prénatal du Collège canadien des généticiens médicaux et par le Comité de génétique de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) et ont reçu l'approbation du Conseil de la SOGC.</p> <p>B.N. Chodirker, C. Cadrin, G.A.L. Davies, A. M Summers, R.D. Wilson, E.J.T. Winsor, D. Young. Lignes directrices canadiennes sur le diagnostic prénatal. Directives cliniques de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC). No 105, juin 2001.</p> <p>http://sogc.medical.org/SOGCnet/sogc_docs/common/guide/pdfs/ps105_f.pdf</p>
	<p>[893]</p> <p>SFTG Paris Nord. L'amniocentèse. Documents à l'usage des patients.</p> <p>http://www.paris-nord-sftg.com/patients.amniocentese.0107.htm</p>
<p>Evaluation des risques de l'amniocentèse chez des femmes dont le test sanguin au second semestre a été positif pour le syndrome de Down</p>	<p>[871] In routine obstetrical practice, prior to offering invasive prenatal diagnosis, it is crucial to weigh the risks attendant on amniocentesis against the individual's risk of aneuploidy. We took advantage of a policy of follow-up of patients undergoing Down syndrome maternal serum screening to compare the rates of fetal loss before 24 weeks and of early premature delivery at 24-28 weeks between women who underwent amniocentesis and women who did not.</p> <p>A total of 54 902 patients entered the study, of whom 4039 (7.35%) were lost to follow-up and 387 were excluded because of a severe fetal abnormality. Of the 50 476 remaining patients, 3472 had an amniocentesis whereas 47 004 had not and served as controls.</p> <p>In the amniocentesis group, the fetal loss rate before 24 weeks was 1.12% (95% CI=1.08-1.15) and the 24-28 weeks premature delivery rate was 0.40% (95% CI=0.39-</p>

	<p>0.41) which was significantly higher than in controls (0.42% with 95% CI 0.41-0.43 and 0.24% with 95% CI 0.23-0.25, respectively). The 0.86% difference in adverse outcome rates between the amniocentesis and control groups may be attributable to amniocentesis and compares favourably with the positive predictive value of maternal serum markers (1.70%) observed in the present study.</p> <p>Muller F, Thibaud D, Poloce F, Gelineau MC, Bernard M, Brochet C, Millet C, Real JY, Dommergues M.. Risk of amniocentesis in women screened positive for Down syndrome with second trimester maternal serum markers. Prenat Diagn. 2002 Nov;22(11):1036-9.</p> <p>http://www3.interscience.wiley.com/cgi-bin/abstract/99016960/ABSTRACT</p> <p>Article en accès libre.</p>
<p>Etude en Angleterre et au Pays de Galles (1989-1999). Dans la pratique clinique, les programmes de dépistage du syndrome de Down faisant appel au test sanguin et aux ultrasons se sont révélés plus efficaces que ceux qui n'utilisaient que l'âge maternel avancé.</p>	<p>[865] OBJECTIVE: Whether the introduction of antenatal screening for Down syndrome in England and Wales with serum biochemistry or ultrasound has led to improvements in patient outcomes is unknown. The purpose of this study was to relate pregnancy outcomes to the dominant method used for prenatal Down syndrome screening.</p> <p>STUDY DESIGN: For the years 1989 through 1999, England and Wales were divided into geographically defined areas where specific hospitals, health authorities, and cytogenetic laboratories provided maternity care for well-defined populations. For each year from 1989 through 1999, the dominant Down syndrome screening method that was used in each area was determined. Outcomes for area-years that used serum biochemistry or ultrasound (first or second trimester) were compared with area-years that used advanced maternal age as the dominant screening method. The percent of Down syndrome cases that were diagnosed prenatally (effectiveness) and the number of invasive prenatal tests that were performed to diagnose each Down syndrome case prenatally (efficiency) were compared.</p> <p>RESULTS: There were 5,980,519 births and 335,184 referrals for prenatal karyotyping (amniocentesis and chorionic villus sampling) that occurred in the area-years studied, of which 12,047 pregnancies were diagnosed as Down syndrome; 5393 cases of Down syndrome (45%) were diagnosed prenatally. Invasive testing increased from 4.4% of pregnancies in 1989 to 6.4% in 1997 and declined slightly in 1999 (5.8%). Prenatal diagnosis of Down syndrome cases rose from 28% in 1989 to 53% in 1999, and the number of invasive tests that were performed to diagnose each Down syndrome case fell from 89.7 to 47.7 (P [for trend]<.0001). Areas with serum or ultrasound as the dominant screening method detected 50% more Down syndrome cases in prenatally (52% and 53% vs 36%;</p>

	<p>P<.0001) and performed fewer invasive procedures to diagnose each Down syndrome case (60.7 and 52.0 vs 88.0; P<.0001) compared with areas in which advanced maternal age screening was dominant, despite serving populations with similar mean/median maternal ages.</p> <p>CONCLUSION: In clinical practice, screening programs for Down syndrome that were based on maternal serum biochemistry or ultrasound were more effective and efficient than the screening programs that used advanced maternal age alone.</p> <p>Smith-Bindman R, Chu P, Bacchetti P, Waters JJ, Mutton D, Alberman E.. Prenatal screening for Down syndrome in England and Wales and population-based birth outcomes. Am J Obstet Gynecol. 2003 Oct;189(4):980-5.</p> <p>http://www.sciencedirect.com/science?_ob=ArticleURL&_udi=B6W9P-49W2CY2-R&_coverDate=10%2F31%2F2003&_alid=189262908&_rdoc=1&_fmt=&_orig=search&_qd=1&_cdi=6688&_sort=d&view=c&_acct=C000050221&_version=1&_urlVersion=0&_userid=10&md5=3f32837d9e5bfff5917b531a4ff5b138d</p>
<p>Un modèle de prise de décision optimale pour mettre en balance les risques et bénéfices des tests biochimiques de dépistage d'anomalies chromosomiques</p>	<p>[866] The prevalence of fetal chromosome anomalies rises exponentially with the age of the pregnant woman. The risk of fetal anomalies can be specified using biochemical screening tests such as the triple test. This test substantially reduces the number of amniocenteses and proportionally the number of procedure-related miscarriages. However, disadvantages of the triple test include the utility loss of pregnant women who, following a false-negative test result, do not undergo amniocentesis and bear a disabled child as well as the intangible cost of a false-positive triple test. This paper employs a decision-analytic model to reveal the evaluation of this tradeoff, which is implicitly fixed by policy recommendations for a direct amniocentesis at maternal age of 35. It then determines the optimal level of cutoff risk for the triple test, and derives comparative static results: the optimal test accuracy decreases with increasing a-priori risk and increases with a rise in the miscarriage risk and in the woman's preference for detecting an affected fetus as compared to avoiding a miscarriage of an unaffected fetus. These results are in contrast to current clinical practice, where the cutoff of the triple test usually remains fixed.</p> <p>Felder S, Werblow A, Robra BP.. A priori risk and optimal test accuracy in prenatal diagnostics. Med Decis Making. 2003 Sep-Oct;23(5):406-13.</p> <p>http://hermia.ingentaselect.com/vl=3384896/cl=23/nw=1/rpsv/cgi-bin/cgi?body=linker&ini=nlm&reqidx=issn=0272-989Xvl=23is=5yr=2003mn=Seppg=406</p>
<p>L'amniocentèse au</p>	<p>[867] OBJECTIVE: To determine whether genetic</p>

<p>2nd trimestre augmente le risque de naissances prématurées, spontanées ou déclenchées.</p>	<p>amniocentesis performed in the second trimester of pregnancy is associated with the risk of preterm delivery.</p> <p>STUDY DESIGN: Case-control study performed in several departments of obstetrics and gynaecology of nine European countries. Three thousand and ninety-one preterm births and 5298 controls randomly selected from singleton births born at term during 1994-1997 were analysed. Logistic regression models were used to compare preterm births altogether and, separately, spontaneous preterm delivery and induced preterm delivery.</p> <p>RESULTS: An increased risk of preterm delivery was found in women having second trimester genetic amniocentesis after taking account of other risk factors and confounding variables (odds ratios (OR)=1.59, 95% confidence intervals (95% CI): 1.31-1.92). The association was statistically significant and similar for spontaneous preterm delivery and induced preterm delivery.</p> <p>CONCLUSION: The study shows an association between preterm delivery and genetic amniocentesis. In view of the wide use of amniocentesis, further research on the etiologic role of this prenatal diagnostic technique is needed.</p> <p>Medda E, Donati S, Spinelli A, Di Renzo GC; EUROPOP.. Genetic amniocentesis: a risk factor for preterm delivery? Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol. 2003 Oct 10;110(2):153-8.</p> <p>http://www.sciencedirect.com/science?_ob=ArticleURL&_udi=B6T69-48TMW7S-1&_coverDate=10%2F10%2F2003&_alid=189266060&_rdoc=1&_fmt=&_orig=search&_qd=1&_cdi=5025&_sort=d&view=c&_acct=C000050221&_version=1&_urlVersion=0&_userid=10&md5=c456bc1c518cccdb2de0d5ec9d27cc59</p>
<p>L'amniocentèse au 2nd trimestre augmente le risque de fausses-couches de 1%, mais est moins risquée qu'au 1er trimestre.</p>	<p>[868] BACKGROUND: A major disadvantage of second trimester amniocentesis is that the result is usually available only after 18 weeks' gestation. Chorionic villus sampling (CVS) and early amniocentesis can be done between 9 and 14 weeks and offer an earlier alternative.</p> <p>OBJECTIVES: The objective was to assess comparative safety and accuracy of second trimester amniocentesis, early amniocentesis, transcervical and transabdominal CVS.</p> <p>SEARCH STRATEGY: We searched the Cochrane Pregnancy and Childbirth Group trials register (March 2003) and the Cochrane Central Register of Controlled Trials (The Cochrane Library, Issue 1, 2002).</p>

	<p>SELECTION CRITERIA: All randomised trials comparing amniocentesis and CVS.</p> <p>DATA COLLECTION AND ANALYSIS: Two reviewers assessed eligibility and trial quality and performed data extraction. We analysed the data using RevMan software.</p> <p>MAIN RESULTS: A total of 14 randomised studies have been included. In a low risk population with a background pregnancy loss of around 2%, a second trimester amniocentesis will increase this risk by another 1%. This difference did not reach statistical significance, but the increase in spontaneous miscarriages following second trimester amniocentesis compared with controls (no amniocentesis) did (2.1% versus 1.3%; relative risk (RR) 1.02 to 2.52). Early amniocentesis is not a safe early alternative to second trimester amniocentesis because of increased pregnancy loss (7.6% versus 5.9%; RR 1.29, 95% CI 1.03 to 1.61) and higher incidence of talipes compared to CVS (1.8% versus 0.2%; RR 6.43, 95% CI 1.68 to 24.64). Compared with second trimester amniocentesis, transcervical CVS carries a significantly higher risk of pregnancy loss (14.5% versus 11%; RR 1.40, 95% CI 1.09 to 1.81) and spontaneous miscarriage (12.9% versus 9.4%; RR 1.50, 95% CI 1.07 to 2.11). One study compared transabdominal CVS with second trimester amniocentesis and found no significant difference in the total pregnancy loss between the two procedures (6.3% versus 7%). Transcervical CVS is more technically demanding than transabdominal CVS with more failures to obtain sample and more multiple insertions.</p> <p>REVIEWER'S CONCLUSIONS: Second trimester amniocentesis is safer than transcervical CVS and early amniocentesis. If earlier diagnosis is required, transabdominal CVS is preferable to early amniocentesis or transcervical CVS. In circumstances where transabdominal CVS may be technically difficult the preferred options are transcervical CVS in the first trimester or second trimester amniocentesis.</p> <p>Alfirevic Z, Sundberg K, Brigham S.. Amniocentesis and chorionic villus sampling for prenatal diagnosis. Cochrane Review. Cochrane Database Syst Rev. 2003;(3):CD003252.</p> <p>http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=12917956</p>
<p>Les principaux risques des examens de diagnostique prénatal invasifs sont la fausse-couche et la</p>	<p>[869] INTRODUCTION: Fetal invasive procedures provide ovular samples that are helpful in establishing diagnosis, etiology, and prognosis when ultrasonography and MRI show a central nervous system (CNS) anomaly or when the fetus is at high risk of such pathology.</p>

<p>prématurité. A n'utiliser que si nécessaire, avec une bonne information des parents.</p>	<p>PROCEDURES: Invasive procedure techniques are amniocentesis, fetal blood sampling (FBS), and chorionic villous sampling (CVS). They provide material for fetal DNA, biochemical analysis, or identification of various infectious agents.</p> <p>COMPLICATIONS: The main complications are miscarriage and premature delivery. Counseling the parents about the risks and benefits of these procedures is therefore mandatory.</p> <p>DISCUSSION: Amniocentesis may be performed as early as 15 weeks' gestation and is the most widely used invasive technique. FBS is performed after 18 to 20 weeks of pregnancy and CVS may be carried out after 11 weeks. Indications for invasive techniques include DNA and cytogenetic analysis, diagnosis of neural tube defects, identification of infectious agents (toxoplasmosis, cytomegalovirus, rubella, and varicella), and etiology of intracerebral hemorrhage (fetal platelets and coagulation factors).</p> <p>d'Ercole C, Shojai R, Desbriere R, Chau C, Bretelle F, Piechon L, Boubli L.. Prenatal screening: invasive diagnostic approaches. Childs Nerv Syst. 2003 Aug;19(7-8):444-7. Epub 2003 Aug 08.</p> <p>http://www.springerlink.com/app/home/contribution.asp?wasp=d480ymqrmq6wn2rlfray&referrer=parent&backto=issue,13,35;journal,12,75;linkingpublicationresults,1:100510,1</p>
<p>Cet article propose une méthode de classification des pertes foetales après différents types d'exams prénataux invasifs, qui pourrait être utile pour faire des comparaisons entre diverses unités de soins ou diverses méthodes de consultation.</p>	<p>[870] OBJECTIVE: Pregnancy loss rates after prenatal invasive procedures such as amniocentesis (Amnio), chorionic villous sampling (CVS) and fetal blood sampling (FBS) vary with an underlying indication for the procedure and due to different background risk of miscarriage. Loss rates need to be quantified and available for counselling. We developed a classification of pregnancy losses that will help in calculating procedure-related pregnancy loss rates and allow comparison between units with a different case mix.</p> <p>METHODS: The procedure-related pregnancy loss rate was obtained by subtracting the losses in pregnancies with known lethal conditions and those occurring more than two weeks after the procedure from total pregnancy losses.</p> <p>RESULTS: Out of 436 CVSs, there were 18 losses. Of these, 14 had a known lethal condition and 3 occurred after 2 weeks of CVS. In only one case, there was no known lethal abnormality and the loss occurred within 2 weeks. Thus, the total pregnancy loss rate was 4.1% and the procedure-related loss rate was 0.23% (95% CI; 0.0061-1.28). The procedure-related loss rates for Amnio 0.7% (95% CI; 0.2-1.8) and FBS 1.19 (95% CI;</p>

	<p>0.14-4.23) were calculated in a similar way.</p> <p>CONCLUSIONS: We present a method of recording pregnancy loss after prenatal invasive procedures, which would be useful for benchmarking comparison between units and pre-procedural counselling.</p> <p>Nanal R, Kyle P, Soothill PW.. A classification of pregnancy losses after invasive prenatal diagnostic procedures: an approach to allow comparison of units with a different case mix. Prenat Diagn. 2003 Jun;23(6):488-92.</p> <p>http://www3.interscience.wiley.com/cgi-bin/abstract/104528589/ABSTRACT</p>
<p>«Considérant qu'une femme de 35 ans a un risque sur 250 de mettre au monde un bébé avec une anomalie chromosomique, je considère que l'amniocentèse est un risque calculé.»</p>	<p>[890] L'analyse du liquide amniotique</p> <p>Vu la faible quantité de cellules fœtales recueillies dans le liquide amniotique, elles doivent être mises en culture dans des incubateurs pendant plusieurs jours afin qu'elles se multiplient. Cette étape est d'ailleurs responsable des délais d'attente avant d'obtenir les résultats.</p> <p>Par la suite, elles sont analysées pour détecter une multitude de maladies génétiques. Parmi celles-ci, on retrouve notamment des anomalies chromosomiques (trisomie 21 ou le syndrome de Down, trisomie 18, syndrome de Turner) et des malformations du système nerveux (spina bifida, encéphalie). Les résultats sont connus environ trois semaines après le prélèvement.</p> <p>L'amniocentèse peut également être suggérée à la mère dans son second et troisième trimestre de grossesse. À ce moment, elle permet entre autres, de déterminer le développement pulmonaire du fœtus et la présence d'une infection fœtale.</p> <p>Les risques</p> <p>Cet examen n'est toutefois pas exempt de danger. Selon le Dr Claude Fortin, obstétricien-gynécologue à l'Hôpital de LaSalle, une perte de liquide amniotique avec ou sans contraction peut se produire et entraîner une fausse couche dans 1 cas sur 400 environ.</p> <p>«Considérant qu'une femme de 35 ans a un risque sur 250 de mettre au monde un bébé avec une anomalie chromosomique, je considère que l'amniocentèse est un risque calculé.»</p> <p>Les risques d'infection sont minimes, mais si cela se produit, l'infection apparaît dans les 24 à 72 heures suivant l'amniocentèse. Très rarement, le médecin doit reprendre l'amniocentèse faute de résultats concluants.</p> <p>Il est important de rappeler que l'amniocentèse n'est pas une intervention obligatoire et elle ne peut être</p>

	<p>imposée à une femme, quelle qu'en soit la raison.</p> <p>(Collectif). L'amniocentèse: pour dépister les anomalies chez le fœtus. Santé des Femmes 27 octobre 2003.</p> <p>http://www.servicevie.com/02Sante/Sante_femmes/Femmes27102003/femmes27102003b.html</p>
<p>Cette étude passe en revue le risque d'infection in utero lors de l'amniocentèse pratiquée chez les femmes infectées par l'hépatite B, l'hépatite C ou le virus de l'immunodéficience humaine (VIH).</p>	<p>[895] Objectif : Passer en revue le risque d'infection in utero lors de l'amniocentèse pratiquée chez les femmes infectées par l'hépatite B, l'hépatite C ou le virus de l'immunodéficience humaine (VIH).</p> <p>Issues : Morbidité et mortalité fœtales et néonatales.</p> <p>Évidence : Articles de revue, méta-analyses et recherches sur MEDLINE des articles publiés en anglais, de 1966 à 2002, sur l'amniocentèse, l'infection fœtale et néonatale et l'hépatite B, l'hépatite C ou le VIH.</p> <p>Valeurs : Les données recueillies ont été revues par le Comité de génétique de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) et ont été évaluées suivant les critères d'évaluation de l'évidence établis par le Rapport du groupe de travail canadien sur l'examen médical périodique.</p> <p>Recommandations :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Lors de l'amniocentèse, le risque d'infection fœtale par l'hépatite B est faible. Toutefois, la connaissance du statut de l'antigène e de l'hépatite B est utile pour informer la patiente des risques liés à l'amniocentèse. (II-1C) 2. L'amniocentèse chez les femmes infectées par l'hépatite C ne semble pas faire augmenter le risque de transmission verticale de façon importante, mais il faut informer les femmes que très peu d'études ont suffisamment examiné cette possibilité. (II-2C) 3. Chez les femmes infectées par le VIH, il faut avoir recours à tous les instruments de dépistage non effractifs existants avant d'envisager de pratiquer une amniocentèse. (II-2D) 4. Pour les femmes infectées par l'hépatite B, l'hépatite C ou le VIH, des méthodes non effractives de dépistage prénatal du risque, notamment la clarté nucale, le triple dépistage et l'échographie anatomique, peuvent aider à réduire le risque lié à l'âge à un niveau inférieur au seuil établi pour l'amniocentèse génétique. (II-2C) 5. Si une femme infectée par l'hépatite B, l'hépatite C ou le VIH insiste pour avoir une amniocentèse, il faut faire tous les efforts possibles pour éviter

	<p>d'insérer l'aiguille dans le placenta. (II-1B).</p> <p>Validation : Cette directive a été approuvée par le Comité de génétique et par le Comité exécutif de la SOGC, ainsi que par le Conseil de la SOGC. Parrainé par la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada.</p> <p>Gregory Davies, R. Douglas Wilson. L'amniocentèse chez les femmes infectées par l'hépatite C, l'hépatite B, ou le virus de l'immunodéficience humaine. Directives cliniques de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC). No 123, février 2003. Publié dans J Obstet Gynaecol Can 2003;25(2):149-52.</p> <p>http://www.sogc.org/SOGCnet/sogc_docs/common/guide/pdfs/ps123_f.pdf</p>
<p>Certaines femmes sont plus à risque de faux positif lors du test sérique de la trisomie 21.</p>	<p>[858] Maternal serum screening for Down syndrome is a common practice in the United Kingdom. A number of factors have been shown to influence the chance of a false positive test result. Analysis of routinely collated information stored on an electronic database in a district general hospital has shown that women with a previous false positive maternal screen are at much greater chance of having a false positive result in their next pregnancy. Overall, there was a fivefold increased risk attributed to biological variation in their serum concentrations of alpha-feto protein (AFP) and human chorionic gonadotrophin (hCG). The potential effect of this was to increase the chance of such women having an unnecessary amniocentesis. Women should be advised of this effect in subsequent pregnancies. Ideally a correction factor should be applied which would reduce the false positive rate without affecting adversely the sensitivity of the test.</p> <p>Abdul-Hamid S, Fox R, Martin I.. Maternal serum screening for trisomy 21 in women with a false positive result in last pregnancy. J Obstet Gynaecol. 2004 Jun;24(4):374-6.</p> <p>http://taylorandfrancis.metapress.com/app/home/contribution.asp?wasp=cmgltluvvq0hd6l7tpq0&referrer=parent&backto=issue,6,41;journal,1,55;linkingpublicationresults,1:100389,1</p>
<p>Le coût de l'amniocentèse ne justifie pas de la limiter aux femmes âgées de plus de 35 ans ou à haut risque.</p>	<p>[859] Prenatal testing in the form of amniocentesis or chorionic villus sampling is commonly recommended for women 35 years of age or older as well as those found by screening to be at high risk of having an infant with a chromosomal abnormality such as Down syndrome. When these guidelines were developed in the 1970s, age 35 was the approximate time at which amniocentesis was cost-beneficial. The authors report the findings from a cost-utility analysis of amniocentesis and chorionic villus sampling versus no invasive testing. Data were taken from randomized</p>

	<p>trials, case registries, and a utility assessment of 534 pregnant women ranging in age from 16 to 47 years. The decision model that was used addresses the decision to carry out diagnostic testing based on age-adjusted risk or revised risk estimates after screening. At age 35 years, the incremental cost-utility ratio for amniocentesis was approximately \$12,600 per quality-adjusted life years (QALY). The cost-utility ratio remained below \$15,000 per QALY regardless of maternal age. This figure did not change despite wide variations in probability estimates. Less than \$50,000 per QALY gained is within the generally accepted range for routine healthcare interventions. The results also were independent of the risk of a Down syndrome birth. For any particular woman, the cost-utility ratio depended on her preferences for reassurance about the chromosomal status of her fetus and, to a lesser degree, for miscarriage. When a probabilistic sensitivity analysis was carried out by running 50,000 simulations and changing all variables in the model except for patient utilities, the cost utility of testing was less than \$30,000 per QALY gained in more than 99.98% of the simulations. This cost-utility analysis does not support the current practice of limiting amniocentesis and chorionic villus sampling to women aged 35 and older and those who are at high risk of bearing a chromosomally abnormal fetus. The investigators believe that prenatal diagnostic testing should be offered to all pregnant women. It is most important to take individual preferences into account when making decisions about prenatal testing.</p> <p>Harris RA, Washington AE, Nease RF Jr, Kuppermann M.. Cost Utility of Prenatal Diagnosis and the Risk-Based Threshold. Obstet Gynecol Surv. 2004 Jul;59(7):497-498.</p> <p>http://www.obgynsurvey.com/pt/re/obgynsurv/abstract.00006.htm;jsessionid=BGJc6yxyunjtkAdoT2F8orkVamn1ZuJ6eXVr10ZTHpFmnVVvc0ci!-1476597349!-949856031!9001!-1</p>
<p>L'amniocentèse pendant le 1er trimestre de grossesse entraîne un risque de pied bot 4 fois plus élevé que le prélèvement des villosités choriales.</p>	<p>[860] OBJECTIVE: To assess, in a randomized trial, the safety and accuracy of amniocentesis and transabdominal chorionic villus sampling (CVS) performed at 11-14 weeks of gestation, given that this time frame is increasingly relevant to early trisomy screening.</p> <p>METHODS: We compared amniocentesis with CVS from 77 to 104 days of gestation in a randomized trial in a predominantly advanced maternal age population. Before randomization, the feasibility of both procedures was confirmed by ultrasonography, and experienced operators performed sampling under ultrasound guidance; conventional cytogenetic analysis was employed. The primary outcome measure was a composite of fetal loss plus preterm delivery before 28 weeks of</p>

	<p>gestation in cytogenetically normal pregnancies.</p> <p>RESULTS: We randomized 3,775 women into 2 groups (1,914 to CVS; 1,861 to amniocentesis), which were comparable at baseline. More than 99.6% had the assigned procedure, and 99.9% were followed through delivery. In contrast to previous thinking, in the cytogenetically normal cohort (n = 3,698), no difference in primary study outcome was observed: 2.1% (95% confidence interval 1.5, 2.8) for CVS and 2.3% (95% confidence interval, 1.7, 3.1) for amniocentesis. However, spontaneous losses before 20 weeks and procedure-related, indicated terminations combined were increased in the amniocentesis group (P =.07, relative risk 1.74). We found a 4-fold increase in the rate of talipes equinovarus after amniocentesis (P =.02) overall and in week 13 (P =.03, relative risk = 4.65), but data were insufficient to determine this risk in week 14.</p> <p>CONCLUSION: Amniocentesis at 13 weeks carries a significantly increased risk of talipes equinovarus compared with CVS and also suggests an increase in early, unintended pregnancy loss.</p> <p>LEVEL OF EVIDENCE: I</p> <p>Philip J, Silver RK, Wilson RD, Thom EA, et al.. Late first-trimester invasive prenatal diagnosis: results of an international randomized trial. Obstet Gynecol. 2004 Jun;103(6):1164-73.</p> <p>http://www.greenjournal.org/cgi/content/abstract/103/6/1164</p>
<p>Amniocentèse au second trimestre: 2 fausses-couches sur 275 et 1 cas de trisomie.</p>	<p>[861] AIMS: To determine the institutional pregnancy loss rate following second-trimester genetic amniocentesis.</p> <p>METHODS: Data from 293 consecutive women who had routine genetic amniocentesis at Wellington Hospital from 1 January to 31 December 2001 were collected. The primary outcome measure was pregnancy loss rate up to 6-weeks post-procedure. Secondary outcomes were pregnancy loss after 6 weeks and culture failure.</p> <p>RESULTS: Complete information on the pregnancy outcome was obtained for 269 of 293 pregnancies (92%); corresponding to 275 procedures, including two twin pregnancies and four repeat amniocentesis for culture failure (1.3%). There were two miscarriages within 6 weeks of amniocentesis; giving a pregnancy loss rate of 2/269 pregnancies (0.74 %), or 2/275 amniocentesis procedures (0.73%). Of these pregnancies, one fetus had 'trisomy 21'-giving a corrected pregnancy loss rate within 6 weeks of amniocentesis of 1/269 (0.37%) pregnancies or 1/275 (0.36%) amniocentesis procedures. The pregnancies lost after 6 weeks of amniocentesis was three in 269 pregnancies (1.1%); including one</p>

	<p>neonatal death at 31 weeks due to a lethal congenital anomaly, and two fetal deaths in utero (one at 23 weeks with a non-lethal congenital anomaly and a normal karyotype, and the other at 27 weeks from toxoplasmosis).</p> <p>CONCLUSIONS: The pregnancy loss rate from amniocentesis and the culture failure rate in Wellington Hospital (using modern techniques) are similar to rates found in recently published studies.</p> <p>Sangalli M, Langdana F, Thurlow C.. Pregnancy loss rate following routine genetic amniocentesis at Wellington Hospital. N Z Med J. 2004 Apr 2;117(1191):U818.</p> <p>http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=15107887</p> <p>Remarques : Aucun poids statistique ...</p>
<p>Les examens de diagnostique prénatal sont excessivement stressants pour les femmes enceintes, provoquant un épisode de grande dépression juste après l'examen, quel que soit le résultat.</p>	<p>[862] OBJECTIVE: The benefits of prenatal diagnostic procedures are well documented. However, the investigation of psychological consequences related to these procedures has remained a surprisingly neglected area of research. The main aim of the present study was to investigate the potential relationship between psychological outcome and associated (socio-demographic, psychological and obstetric) variables in women attending a tertiary referral center for prenatal diagnosis and therapy for ultrasound scanning (due to the suspicion of a fetal malformation raised by the gynecologist in private practice), amniocentesis or chorionic villus sampling.</p> <p>METHODS: Affective state was assessed by means of standardized measures of anxiety and depression (State-Trait Anxiety Inventory; Mood Scale) in 77 consecutive, unselected women. A follow-up investigation, including an additional assessment of coping mechanisms, took place 6 months after the first contact. Given the considerable number of intervening and correlating factors, a path analysis was undertaken.</p> <p>RESULTS: We found that all women in our sample experienced acute distress, not only those with proven fetal malformations, genetic disorders or intrauterine fetal death, but also those with the diagnosis of a sonographic sign. At baseline (i.e. immediately after the diagnostic procedure), mood and anxiety scores in our sample were found to be comparable to those of patients with a major depressive episode. A high trait anxiety level, implementation of negative coping strategies and loss of the child during pregnancy were found to be predictive of a negative psychological outcome at follow-up. Socio-demographic variables did not have a significant predictive function for the</p>

	<p>psychological outcome.</p> <p>CONCLUSIONS: We assume that a considerable number of women undergoing prenatal diagnostic procedures experience psychological distress, which may be underestimated by workers in prenatal care. Establishment of interdisciplinary treatment settings, in which access to psychological support is facilitated, may be extremely beneficial for women following a prenatal diagnosis.</p> <p>Leithner K, Maar A, Fischer-Kern M, Hilger E, Loffler-Stastka H, Ponocny-Seliger E.. Affective state of women following a prenatal diagnosis: predictors of a negative psychological outcome. Ultrasound Obstet Gynecol. 2004 Mar;23(3):240-6.</p> <p>http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=15027011</p>
<p>Deux femmes mortes de septicémie après une amniocentèse.</p>	<p>[863] We present 2 cases of maternal mortality after transabdominal amniocentesis performed during the 2nd trimester of pregnancy. In both these cases, blood cultures revealed <i>Escherichia coli</i>. Broad-spectrum intravenous antibiotic treatment started immediately after admission to the hospital did not change the rapid progression of the disease. Despite evacuation of the uterus within <10 h from the diagnosis of septic abortion and transfer to the intensive care units to treat multiorgan failure, these patients died. Septic abortion and septic shock following transabdominal amniocentesis are very rare; however, they carry a serious risk to the patients' life. The combination of fever and leukopenia several days after amniocentesis should alert the physician to the evolution of sepsis. Because of the risk involved, information given to the patient prior to amniocentesis should refer to possible fetal complications and to the remote possibility of maternal risks as well.</p> <p>Elchalal U, Shachar IB, Peleg D, Schenker JG.. Maternal mortality following diagnostic 2nd-trimester amniocentesis. Fetal Diagn Ther. 2004 Mar-Apr;19(2):195-8.</p> <p>http://content.karger.com/produktedb/produkte.asp?typ=fulltext&file=FDT2004019002195</p>
<p>En Italie, taux de fausses couches dues à l'amniocentèse 0.3%, plus un taux de complications supérieur à 10% dont 8% de prématurés.</p>	<p>[864] OBJECTIVE: To report in singleton pregnancies the post-procedure safety and maternal complications of early amniocenteses performed between 13 + 0 and 14 + 6 weeks of gestation and mid-trimester amniocenteses performed between 15 + 0 and 18 + 6 weeks of gestation.</p> <p>METHODS: The study was carried out at the Prenatal Diagnosis Center, Siena University, Italy, during a 10-year period, following the Regional Protocol for Prenatal Diagnosis. Our study population included 3769</p>

	<p>amniocenteses, 475 early and 3294 mid-trimester. Complications considered included miscarriage (immediately after the procedure and until 24 weeks of gestation), blood-stained amniotic fluid, failed cell culture, amniotic fluid leakage, preterm premature rupture of the membranes (PROM), preterm delivery and presence of neonatal talipes equinovarus.</p> <p>RESULTS: Cytogenetic anomalies were found in 111 cases (2.9%), 18 occurring early and the other 93 in mid-trimester. Miscarriage occurred in two cases in the early amniocentesis group (0.4%) and in ten cases among the mid-trimester group (0.3%). The overall loss of pregnancies due to amniocentesis in this study was 0.3%. Amniotic fluid was stained in 1.2% in the early group and 0.9% in the mid-trimester group. Amniotic fluid leakage was noted in 1.4% and 1.2%, preterm PROM was noted in 3.3%) and 3%, and preterm delivery occurred in 8% and 7.6%, respectively. There were no cases of failed amniotic culture and no cases of talipes equinovarus documented.</p> <p>CONCLUSIONS: The risks of early amniocentesis performed between 13 + 0 and 14 + 6 weeks appear to be comparable to those of mid-trimester amniocentesis and thus early amniocentesis could be offered to the parents, as an alternative to chorionic villus sampling, in order to obtain cytogenetic results earlier in pregnancy without a significantly increased risk for both mother and fetus. Further operators' experience with the method, based on long and accurate follow-up, and further studies are necessary to assess the safety of the method.</p> <p>Centini G, Rosignoli L, Kenanidis A, Scarinci R, Petraglia F.. A report of early (13 + 0 to 14 + 6 weeks) and mid-trimester amniocenteses: 10 years' experience. J Matern Fetal Neonatal Med. 2003 Aug;14(2):113-7.</p> <p>http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=14629092</p>
	<p>[891] Liens vers des ressources documentaires</p> <p>CHU de Rouen. Amniocentèse : sites et documents francophones</p> <p>http://www.chu-rouen.fr/ssf/diag/amniocentese.html</p>
<p>Les tests prénataux invasifs pour dépister des anomalies foetales seront bientôt une technique du passé car on sait maintenant</p>	<p>[898] Les prises de sang sont capables d'identifier des anomalies foetales.</p> <p>Le Times du 5 Mars 2004 rapporte que les tests prénataux invasifs pour dépister des anomalies foetales seront bientôt une technique du passé car on sait maintenant extraire le DNA foetal du sang de la mère.</p> <p>Bien que la technique a été développée il y a plus de</p>

<p>extraire l'ADN fœtal du sang de la mère.</p>	<p>cing ans, seule une minuscule partie de DNA foetal pouvait être extraite (tout échantillon de sang de la mère contient son DNA en abondance et seulement une minuscule fraction de celui du foetus).</p> <p>Cependant, le Times rapporte que les chercheurs US ont conçu une voie pour augmenter le DNA foetal dans l'échantillon de sang de la mère, de 7 à plus de 20%, rendant plus faciles les tests de dépistage des anomalies génétiques et des maladies génétiques telles que par exemple mucoviscidose et certaines anémies.</p> <p>Selon le Times, les tests invasifs pendant la grossesse sont effrayants pour les futurs parents. Il y a différents types de dépistage comme ceux incluant les échographies par ultrasons et la recherche de la clarté de la nuque, mais d'autres tests on introduit une aiguille à travers l'abdomen de la mère (ponction amniotique), car il n'y a aucune autre façon certaine pour vérifier s'il y a des anomalies congénitales.</p> <p>Le Times rapporte que toutes les femmes n'ont pas besoin d'avoir de tests. Ils ne sont habituellement proposés qu'aux mères plus âgées ou que l'on sait être porteuses de marqueurs génétiques pour des affections telles que la mucoviscidose, ou des femmes qui ont eu un résultat positif - par exemple pour le mongolisme - lors d'un test antérieur.</p> <p>Les deux tests actuels, ponction de villosités (CSV) ou ponction amniotique ont un risque associé, CSV a un risque de fausse couche de deux à trois pour cent, et l'amniocentèse a un risque d'un pour cent. Beaucoup de femmes refusent ces tests à cause de ces risques.</p> <p>Le Times rapporte que malgré l'enthousiasme général pour ce nouveau test, les experts appellent à la prudence. Il n'y a encore eu aucune étude clinique, et tester des cartes chromosomiques compliquées tel le mongolisme sur un prélèvement sanguin n'est pas vraisemblablement pour un futur immédiat.</p> <p>SOURCE: The Times, 05 Mars 2004</p> <p>MediCMS (Belgique). Test de dépistage génétique sans risques des anomalies foetales. Résumé d'un article du Times. Centre de Médecine Spécialisée, MediCMS (Belgique).</p> <p>http://www.medicms.be/dt1/testgen.htm</p>
---	--