

France et pays sans diffuseur

- Librairies

- Lavoisier
14, rue de Provigny
94236 Cachan Cedex
Tél. 01 47 40 67 82
Fax 01 47 40 67 88
dourver@lavoisier.fr

- Inserm

- 101, rue de Tolbiac
75654 Paris Cedex 13
Brigitte Durrande
Tél. 01 44 23 60 82
Fax 01 44 23 60 69
durrande@tolbiac.inserm.fr
(Paiement à la commande)

Diffuseurs à l'étranger

- Belgique

- Patrimoine SPRL
Rue du Noyer 168
1030 Bruxelles
Tél./Fax 2 736 68 47
patrimoine@chello.be

- Canada

- DPLU
Bureau 112
5165, Rue Sherbrooke Ouest
Montréal Québec H4A 1T6
Tél. 514 484 39 40
Fax 514 484 93 25
dplu@dplu.qc.ca

- Maroc

- Le triangle universitaire
Rue Balafrej-Immeuble
Badr-Appart 14 Kebibat
Rabat
Tél./Fax 69 85 25

- Suisse et Liechtenstein

- Servidis SA
5, rue des Chaudronniers
CP 3663
CH 1211 Genève 3
Tél. 22 960 95 25
Fax 22 776 35 27

Cachet du libraire



Inserm
DISC
Éditions scientifiques
101, rue de Tolbiac
75654 Paris Cedex 13
Tél. 33 (0) 1 44 23 60 76
Fax 33 (0) 1 44 23 60 69
www.inserm.fr

Diagnostic prénatal pratiques et enjeux

Collection

Questions en santé publique

2003, 592 p., 32 €

ISBN 2-85598-822-5

ISSN 1262-8239

Coordonné par
Marc Dommergues
Ségolène Aymé
Paul Janiaud
Valérie Seror



Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale

Le diagnostic prénatal a trente ans, l'âge de la maturité. Au cours de ces années, de remarquables progrès ont été accomplis. Au début des années 1970, la découverte d'une malformation était le plus souvent une mauvaise surprise lors de l'accouchement. Les anomalies chromosomiques, les maladies géniques, les fœtopathies n'étaient découvertes que plus ou moins tardivement après la naissance. De nos jours, la situation a fondamentalement changé. Le fœtus est devenu un patient à part entière. Les techniques de prélèvement de cellules fœtales se sont diversifiées et, conjointement, se sont développées des techniques de laboratoire de plus en plus élaborées, qu'il s'agisse de biochimie, de cytogénétique ou de biologie moléculaire, dont l'application nécessite une étroite collaboration entre les divers praticiens impliqués. L'échographie est devenue de plus en plus performante. Il n'est pas jusqu'à des traitements médicaux et chirurgicaux qui ne soient appliqués au fœtus. Plus récemment encore, les progrès en génétique humaine et en imagerie, le diagnostic préimplantatoire et l'analyse de l'ADN fœtal dans le sang maternel bouleversent les stratégies appliquées.

Toutes ces transformations ont eu de considérables conséquences éthiques, économiques, sociales et juridiques, dont les médias se font régulièrement l'écho.

Pour faire le point sur ces avancées, Marc Dommergues, Ségolène Aymé, Paul Janiaud et Valérie Seror, coordinateurs scientifiques de ce livre, ont fait appel à des auteurs de disciplines diverses (médecins cliniciens et biologistes, chirurgien, psychologue, économiste, juriste, éthicienne) dont les noms font autorité en la matière. Chacun d'eux a écrit, avec le fruit de sa longue expérience, des chapitres précis, très complets, techniquement très fouillés, assortis des textes législatifs et réglementaires en vigueur. Tous les aspects du diagnostic prénatal ont été envisagés. Après une introduction, sont traitées les indications et la mise en œuvre des techniques actuellement utilisées, les stratégies de dépistage, les conséquences obstétricales et pédiatriques, et l'organisation du dépistage et du diagnostic prénatal en France. Le livre se termine par une synthèse très claire. Cet ouvrage sera non seulement une référence pour les spécialistes, mais aussi pour les médecins d'autres disciplines curieux de s'informer et pour les biologistes cherchant à mieux comprendre les enjeux cliniques de leurs actions. Il sera également utile à tous ceux qu'intéresse, à un titre quelconque, le diagnostic prénatal : politiques, magistrats, sociologues, psychologues, philosophes, théologiens, assureurs, qui pourront y trouver, au gré des chapitres, des réponses à leurs interrogations. En fait, ce livre est un véritable condensé de tous les efforts et de toutes les recherches effectuées à ce jour dans le domaine du diagnostic prénatal.

Préface, R. Henrion

1 • Introduction

Position du problème, S. Aymé

Demande sociale en matière de dépistage et de diagnostic prénatal, G. Evers-Kiebooms

2 • Indications et mise en œuvre des techniques de dépistage et de diagnostic prénatal

Séquence d'exams pour les grossesses à risque identifié *a priori*,

M.-L. Briard

Séquence d'exams pour les grossesses sans risque connu,

M. Dommergues

3 • Techniques actuellement utilisées

Imagerie, G. Boog

Prélèvements de tissus fœtaux, M. Dommergues, Y. Dumez

Diagnostic génétique fœtal par prélèvement de sang maternel,

M. Vekemans, J.-M. Costa

Diagnostic préimplantatoire, M. Vekemans, R. Frydman, A. Munnich

Cytogénétique prénatale, M. Vekemans, N. Morichon-Delvallez,

S. P. Romana

Génétique moléculaire prénatale, E. Girodon-Boulandet

Biochimie prénatale, F. Muller

Infectiologie prénatale, F. Daffos

4 • Stratégies de dépistage

Introduction, S. Aymé

Dépistage des malformations par échographie, G. Boog, S. Levi

Dépistage des malformations par les marqueurs sériques, I. Lacroix

Dépistage des anomalies chromosomiques. Introduction, S. Aymé

Dépistage des anomalies chromosomiques fondé sur l'âge maternel,

S. Aymé

Dépistage des anomalies chromosomiques par échographie, G. Boog

Dépistage des anomalies chromosomiques fondé sur le dosage

des marqueurs sériques maternels, F. Muller, I. Lacroix, M. Dommergues

Combinaison des indicateurs de risque : approche séquentielle

ou approche combinée, M. Dommergues

Découvertes inattendues dans le cadre du dépistage

des malformations et des anomalies chromosomiques, S. Aymé

Dépistage des fœtopathies infectieuses, F. Daffos

Dépistage des maladies génétiques dans les familles à risque, M.-L. Briard

Dépistage des maladies génétiques en population générale, S. Aymé

Dépistage des maladies génétiques sur signes échographiques,

M. Dommergues, S. Lyonnet

Facteurs liés à la diffusion du dépistage anténatal de la trisomie 21,

S. Aymé

Analyse économique du dépistage et du diagnostic prénatal, V. Seror

Conséquences psychologiques du dépistage prénatal, G. Evers-Kiebooms

5 • Conséquences obstétricales et pédiatriques du diagnostic prénatal

Présentation générale des options, M. Dommergues

Cardiologie fœtale : organisation et buts, L. Fermont

Prise en charge des hernies diaphragmatiques, F. Bary

Prise en charge des défauts de la paroi abdominale, F. Bary

Prise en charge des valves de l'urètre, F. Bary

Prise en charge des pyélectasies, C. Francoual

Prise en charge des inversions/translocations/dysgonosomies, S. Aymé

Prise en charge des hétérozygotes pour les maladies récessives, S. Aymé

Traitement de la pathologie Rhésus, C. Francoual

Traitement de la toxoplasmose, F. Daffos

Dérivations percutanées *in utero* des compressions thoraciques

et des obstructions urinaires, M. Dommergues

La chirurgie fœtale, F. Bary

Traitement de l'hyperplasie congénitale des surrénales, M.-L. Briard

Interruption médicale de grossesse, M. Dommergues

Apport de la fœtopathologie au diagnostic prénatal, J. Roume

Processus de décision et prise en charge des couples, G. Evers-Kiebooms

Implications psychologiques de l'interruption ou de la poursuite

de la grossesse après diagnostic prénatal, F. Molenat

6 • Organisation du diagnostic prénatal en France

Cadre législatif, encadrement réglementaire et financier, M.-L. Briard

Jurisprudence en matière de diagnostic prénatal, F. Pierre

Statut légal du fœtus, J. Roume

Ressources pour l'offre de services, S. Aymé

Vers un contrôle de qualité en biologie moléculaire, M. Claustres

Contrôle de qualité en biologie médicale, I. Lacroix

Vers un contrôle de qualité en échographie, G. Boog

Organisation et régulation de l'activité de diagnostic prénatal -

point de vue économique, V. Seror

Dimension éthique du diagnostic prénatal, G. Terrenoire

7 • Synthèse, M. Dommergues, S. Aymé, P. Janiaud, V. Seror