**T. Petruk, T.A. Zhdanova**

Université nationale de médecine de Kharkiv

**La Nécessité d’un dépistage prénatal.**

Ce travail est consacré à la nécessité du dépistage pendant la grossesse. Il décrit la structure et l’importance du dépistage, les personnes qui se trouvent dans un groupe à risque et doivent obligatoirement consulter chez le gynécologue et le généticien pendant la grossesse, l’interprétation des résultats du dépistage prénatal, les exemples de pathologies fœtales, qui le médecin peut détecter. Le médecin doit être capable d’expliquer aux familles toute la signification de passer cet et d’autres tests prénatals parce que les gens ont très souvent beaucoup de questions et de craintes du dépistage à cause de l’ignorance et c’est pourquoi une brève description de l’importance de ce test est importante pour les futurs parents.

La naissance d'un enfant est un événement important dans la vie de chaque famille. Pour que tout soit normal, la grossesse doit être planifiée. Une femme enceinte doit être examinée et consulter des médecins tels qu'un gynécologue ou un généticien.

L’information donnée aux familles doit leur permettre de faire un choix face au processus de dépistage. Il importe qu’elles soient informées non seulement des objectifs, des modalités, des contraintes et des limites (objectives ou fixées délibérément) mais aussi des implications médicales et éthiques du dépistage échographie. Il importe également qu’elles les comprennent et que, le cas échéant elles puissent exprimer leurs propres limites ou leurs demandes spécifiques. [2]

Le dépistage du premier trimestre - est une étude diagnostique réalisée entre 10 et 14 semaines de la grossesse. Cette étude est l'une des deux observations de dépistage, qui permet de déterminer le risque de la naissance d'un enfant avec un problème chromosomique ou une anomalie congénitale. Le dépistage comprend deux parties : un test sanguin et un examen échographique. Sur la base des résultats de ces observations et de nombreux facteurs individuels, le généticien évalue la santé du fœtus. Le dépistage pendant la grossesse fournit au médecin une information complète sur les différents risques de survenue de pathologies et de complications dans le développement de l'enfant.

Toutes les femmes enceintes doivent passer un test de dépistage, mais surtout celles qui sont à risque: quand la grossesse est le résultat de l'inceste, les femmes qui ont eu deux avortements spontanés ou plus, les femmes qui ont souffert d’une maladie virale ou bactérienne pendant la grossesse, les femmes enceintes qui ont des antécédents familiaux de maladie génétique ou ont un enfant atteint d’une tel pathologie, les femmes de plus de 35 ans.

Les examens périnataux du fœtus comprennent l’échographie et le dépistage biochimique. Ces analyses sont également nécessaires pendant le premier trimestre de la grossesse parce que le plus grand nombre d’anomalies chromosomiques (11,9%) a été diagnostiqué dans le groupe des femmes enceintes dont les anomalies fœtales ont été détectées pour la première fois par l’échographie. [3]

Le dépistage biochimique du fœtus a pour but d'identifier les risques de développement des syndromes tels que celui d'Edwards ou le syndrome de Down. L'étude implique la détermination dans le sang de certaines substances spécifiques (les "marqueurs"). Le dépistage biochimique du fœtus pendant le premier trimestre ne permet pas de poser de diagnostic précis. Afin d’établir un diagnostique plus précis il est nécessaire d’avoir recours à des examens complémentaires.

L'interprétation des résultats du premier dépistage commence par l'étude des données échographiques.

Le premier dépistage de grossesse a quelques particularités. Si une pathologie est détectée, il faut considérer le dépistage périnatal de la trisomie.

Les anomalies chromosomiques sont présentes à la naissance chez environ un enfant sur 300. L’une des plus fréquentes est la trisomie 21 ou le Syndrome de Down (1 cas sur 700 nouveau-nées). [4]

1. La trisomie 21 (Syndrome de Down) – est une anomalie chromosomique définie par la présence d’un chromosome 21 surnuméraire (trisomie 21 complète) ou de la présence d’un fragment de chromosome 21 surnuméraire (trisomie partielle). Le dépistage et le diagnostic prénatal chromosomique a entraîné dans les pays concernés, une diminution signification de l’incidence de cette pathologie à la naissance.

2. La trisomie 18 (Syndrome d’Edwards) - est une maladie chromosomique due à la présence d’un chromosome 18 supplémentaire. Elle se caractérise par un retard de croissance, malformations des organes. des membres (pieds bots, mains repliés et fixés), du tube neural (anencéphalie, spina bifida).

3. La trisomie 13 (Syndrome de Patau) - est une maladie chromosomique caractérisée par la présence d'un chromosome 13 supplémentaire. Elle est caractérisée par l’association de malformations cérébrales (holoprosencéphalie), de dysmorphie faciale, d’anomalies oculaire (microphtalmie), de malformations des mains (polydactylie), de malformations viscérales (cardiopathie). [6]

La trisomie 21: le facteur de risque le mieux établi est l’âge maternel avec une augmentation du risque en fonction de l’âge de la mère : 20 ans : risque de 1/1500, 40 ans : risque de 1/100.

La trisomie 18:il s’agit de la trisomie la plus fréquente après la trisomie 21, son incidence est de 1/4000. Les principales anomalies retrouvées sont une augmentation de la clarté nucale, un retard de croissance, des anomalies cardiaques et des anomalies des extrémités.

La trisomie 13: son incidence est de 1/5000. Il existe une importante mortalité intra utérine, on retrouve là aussi une augmentation de la clarté nucale, des anomalies cérébrales, de la face et du cœur. [1]

Sur la base des résultats de l'échographie au premier trimestre, le médecin étudie la présence de marqueurs d'anomalies du développement fœtal et analyse la période de développement du fœtus. À la fin, il conclut la nécessité d’une prochaine échographie pendant le deuxième trimestre.

Les résultats des tests sont exprimés en unités MoM - un coefficient qui indique les anomalies. Les valeurs normales de MoM pour tous les marqueurs à n'importe quelle période de gestation est la limite de 0,5-2,0 MoM et en cas de grossesse multiple de 3,5 Mom. [5]

Les 10-14 semaines de grossesse - c'est le temps pour le "double test" - la détermination dans le plasma sanguin de la quantité de sous-unité β libre de gonadotrophine chorionique humaine (β- HCG) et de la protéine PAPP-A (protéine plasmatique associée à la grossesse). Il se fait à jeun et il est nécessaire d'exclure un surmenage physique et émotionnel.

La protéine A associée à la grossesse (PAPP-A) est produite par le placenta et pénètre dans la circulation sanguine d'une femme enceinte. elle se lie à l'héparine et est l’inhibiteur de l'élastase granulocytaire, modulant la réponse immunitaire de l'organisme maternel et assurant la croissance et le développement normal du fœtus. Avec les anomalies chromosomiques du fœtus, la concentration de protéines dans le sang diminue de 8 à 14 semaines de grossesse. [8]

La gonadotrophine chorionique (HCG) est produite par les syncytiotrophoblastes du chorion (la membrane nutritive de l'embryon, qui est ensuite transféré par le placenta). une sous-unité d'une hormone peut être déterminée dans le sang d'une femme déjà en 7 à 9 jours après la fécondation. Normalement tous les deux jours, il y a une double augmentation de la concentration de l'hormone dans le sang et atteint son maximum entre 8 et 10 semaines de grossesse. [7]

Le médecin utilise les résultats de tous les marqueurs pour diagnostiquer les risques de complications de la grossesse, c'est par exemple: le retard de la croissance fœtale, une insuffisance pondérale, une infection chronique, la naissance prématurée. Le dépistage biochimique est informatif seulement sur la base des résultats de tous les marqueurs.

Le deuxième dépistage a lieu à une période de 16-20 semaines. Il se compose de l'échographie et l’étude biochimique du sang veineux - "triple test".

L'échographie a plusieurs objectifs, ce sont :

- La confirmation du développement et déterminer la taille du fœtus

- Vérification de l’absence de malformations des principaux organes et systèmes du fœtus

- L'évaluation de la longueur de l'os nasal (dans le cas de pathologie, l'os nasal est absent ou très court)

- L'évaluation de la longueur des os de l'humérus et du fémur (dans le cas de pathologie les os sont très courts)

- L' évaluation du liquide amniotique

- La présence de trois vaisseaux dans le cordon ombilical (dans le cas de pathologie il y a seulement deux vaisseaux).

Le dépistage biochimique du deuxième trimestre est compose de l’étude de l'alpha-fœtoprotéine, la gonadotrophine chorionique et l'estriol libre.

L'alpha-foetoprotéine (AFP) est une protéine produite par le fœtus. Une concentration élevée dans le sang peut indiquer des anomalies du développement fœtal : l'atrésie du duodénum, néphrose congénitale. Le niveau très bas d’une protéine peut indiquer l'existence du syndrome de Down. Il détermine également une anomalie congénitale du tube neural. [9]

Les hormones HCG - la gonadotrophine chorionique humaine est produite dans le placenta. Le taux élevé de la gonadotrophine montre l'existence du syndrome d'Edwards ou le syndrome de Down. [7]

Le but de la troisième échographie (de 32 à 34 semaines) est d'évaluer le taux de croissance du fœtus et l'identification des malformations congénitales. Il est très important dans cette période d'évaluer d’état du flux sanguin dans le système mèreplacenta-fœtus pour le diagnostic de l'insuffisance fœtoplacentaire et de l'hypoxie fœtale. A ce stade, il est déjà possible de prédire la possibilité d'une correction chirurgicale et de choisir la méthode d'accouchement.

Échographie du deuxième et du troisième trimestre ne diagnostique qu’environ 40% des trisomies 21 à elle seule. Par des signes malformatifs et des signes mineurs : la sténose duodénale, la dilatation ventriculaire cérébrale et d’autres. Ces signes ne sont pas en eux mêmes pathologiques. Il faut donc les utiliser avec rigueur et de façon combinée aux autres examens. le calcul des risques comprend à la fois l’âge maternel, l’âge gestationnel, les marqueurs sériques et la clarté nucale au premier trimestre. [1]

Le dépistage comprend des méthodes de recherche simples et sécuritaires. Mais, malgré leur simplicité, ils permettent d'identifier le risque de la naissance d'un enfant malade et d'éviter une issue défavorable de la grossesse et il est très important que les médecins effectuent un travail éducatif avec les patients et expliquent le but et la cause d’un dépistage pendant la grossesse.

**Source d’information:**

1. Alberge C., Connan L. (2005). Le dépistage des anomalies chromosomiques. 17éme forum médical de Rangueil 20 Octobre 2005:1 – 4 disponible à dufmcepp.ups-tlse.fr

2. Bessis R., Lansac J. (2016). L’échographie de dépistage prénatal. Conférence nationale d’échographie obstétricale et fœtale 14 juillet 2016 :50 disponible à ordre-sages-femmes.fr

3. Petrikovsky B. M., Medvedev M. B., Yudina E. B. (1999). Врожденные пороки развития: пренатальная диагностика и тактика. [Malformations congénitales: la diagnostique et la tactique]. Moscou : Temps Réel.

4. Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français (CNGOF), Problèmes posés par les maladies génétiques. (2010 – 2011) disponible à campus.crimes.fr

5. Le diagnostiс et génétique prénatal. [Електронний ресурс] – Режим доступу до ресурсу: https://www.agence-biomedecine.fr

6. La technique du diagnostic prénatal. [Електронний ресурс] – Режим доступу до ресурсу: https://www.invs.santepubliquefrance.fr

7. Surveillance prénatal. [Електронний ресурс] – Режим доступу до ресурсу: <https://medportal.org>

8. Embryologie. [Електронний ресурс] – Режим доступу до ресурсу: https:// [www.invitro.ua](http://www.invitro.ua)

9. La grossesse et le diagnostic prénatal. [Електронний ресурс] – Режим доступу до ресурсу: https:// https://www.planetesante.ch