



## Rédacteur en Chef

Pr J.C. Picaud  
Pédiatrie II Hôpital Arnaud de Villeneuve  
371, Av. du Doyen Giraud  
34 295 Montpellier Cdx 5  
Tél.: 04 67 33 66 06

## Coordination

**Directeur de la rédaction et de la publication**  
Catherine Cecchi – Cadre supérieur de Santé  
Hôpital Arnaud de Villeneuve GEN Languedoc-Roussillon  
371, Av. du Doyen Giraud 34 295 Montpellier Cdx 5  
Tél.: 04 67 33 81 46, Fax : 04 67 33 58 27  
e-mail : c-cecchi@chu-montpellier.fr

## Comité éditorial

M. Bensadoum, MIRA DRASS, P. Culianez, pédiatre, M. Dedieu, cadre puéricultrice, I. Giraud, médecin urgentiste, M. Grémy MIRA DRASS, M. Hoffet, gynécologue-obstétricien, D. Jacquesson, sage femme, J.B. Mariette, pédiatre, M. Marcot, sage femme, G. Masson, gynécologue-obstétricien, N. Meier, pédiatre CAMPS, M.C. Passouant URCAM, J. Rambaud, médecin-URML Y Rimet pédiatre, V. Zarka, gynécologue-obstétricien,

# Actualités Périnatales

## EDITORIAL Pr JC Picaud

Pour cette première Lettre réalisée en commun par les professionnels des régions Languedoc-Roussillon et PACA - Corse, nous avons choisi d'évoquer l'activité des Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal et la question de la prise en charge des malformations, notamment d'origine chromosomique. Le maître mot de la prise en charge de ces pathologies est la pluridisciplinarité, à la fois pour le diagnostic, la prise en charge des enfants et l'accompagnement des parents. Les expériences de professionnels des deux régions confirment que les évolutions récentes de l'évaluation du risque de malformation, notamment de trisomie 21, ont modifié nos pratiques dans le sens d'une plus grande précocité du diagnostic anténatal. La qualité du diagnostic anténatal dépend de la qualité du suivi des grossesses (détermination précise de l'âge de la grossesse) et d'une bonne connaissance des caractéristiques maternelles qui

influencent le calcul du risque intégré. Certaines améliorations des pratiques professionnelles (harmonisation de la mesure de la clarté nucale) permettront d'améliorer encore la qualité de l'information fournie aux parents. Au delà des compétences techniques très particulières indispensables, les professionnels de santé doivent acquérir les compétences pour accompagner les parents, afin d'assurer une bonne cohérence, y compris au moment du diagnostic anténatal. La mise en place d'une guidance parentale est indispensable et permettra de coordonner la prise en charge au plus grand bénéfice de l'enfant et de sa famille. A ce titre, les associations de parents s'expriment dans cette Lettre pour redire tout le rôle qu'elles peuvent jouer dans ces circonstances et nous rappeler que la prise en charge de ces malformations doit s'inscrire dans le cadre d'une excellente collaboration entre les professionnels et les familles.

## ROLE DU GENETICIEN DANS LES CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL (CPDP)

Pr Pierre SARDA, Service de Génétique Médicale

Centre de Référence "Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs Sud" Hôpital Arnaud de Villeneuve, CHU Montpellier

Le généticien, comme le gynécologue-obstétricien, le pédiatre et l'échographiste fœtal, fait partie des médecins spécialisés qui doivent obligatoirement exercer une activité dans l'établissement de santé au sein duquel le CPDP est créé.

Le généticien amène sa compétence dans les maladies génétiques tout particulièrement lors des discussions portant sur les syndromes malformatifs fœtaux.

### Aide au diagnostic

Lors des réunions du CPDP, quand une malformation ou un syndrome malformatif est discuté, le généticien évoque les étiologies génétiques possibles des malformations, et propose les examens génétiques à réaliser au cours du prélèvement ovulaire. Les examens peuvent être :

- Soit cytogénétiques en précisant si avec le caryotype, la recherche d'un microremaniement chromosomique par FISH est nécessaire (par exemple recherche d'une délétion 22q11 devant une cardiopathie conotruncale)
- Soit moléculaires devant un tableau évoquant certains syndromes géniques (par exemple maladie de Steinert, ou syndrome de Prader-Willi,...)
- Soit biochimiques pour rechercher une anomalie métabolique (par exemple étude du 7 déhydro cholestérol s'il existe une suspicion de syndrome de Smith Lemli Opitz ou recherche de maladies de surcharges)

### Evaluation de la gravité :

- Pour chaque étiologie génétique confirmée, le généticien en précise la gravité, apporte les informations concernant la pénétrance complète ou non, l'expressivité variable ou non afin que soit appréciée au mieux la probabilité que l'enfant attendu soit atteint d'une pathologie d'une particulière gravité.

- Lorsqu'un syndrome malformatif a une étiologie non précisée par les prélèvements fœtaux, le généticien donne les informations connues sur les risques de voir l'association malformative intégrée à un syndrome dont le handicap post natal dépasserait la gravité des seules anomalies vues par l'examen échographique, tout particulièrement si un risque de handicap mental associé peut être fortement à craindre. Cette évaluation de la gravité d'une anomalie fœtale doit être apportée à la famille lors d'une consultation de conseil génétique et aux différents membres du CPDP afin que les décisions prises soient faites en parfait accord avec les connaissances actuelles.

### Discussion des interruptions médicales de la grossesse :

Le généticien intervient lors des discussions portant sur les indications d'interruption des grossesses :

- Soit en demandant directement, à la demande des familles suivies par le service de génétique pour des maladies génétiques graves (mucoviscidose par exemple), la réalisation d'un diagnostic prénatal et la réalisation d'une interruption médicale de la grossesse si le fœtus est atteint.
- Soit en apportant aux divers médecins du CPDP les connaissances sur les maladies génétiques ou les syndromes malformatifs identifiés ou non qui font l'objet de la part des parents d'une demande d'interruption médicale de grossesse.

### Présentation et acceptation des demandes de Diagnostic Préimplantatoire :

Le généticien présente aux membres du CPDP les demandes de DPI qui lui ont été adressées. Il évalue tout particulièrement si les demandes entrent dans le cadre des lois autorisant la réalisation du DPI pour la maladie concernée et si le diagnostic génétique d'un tel DPI est réalisable.