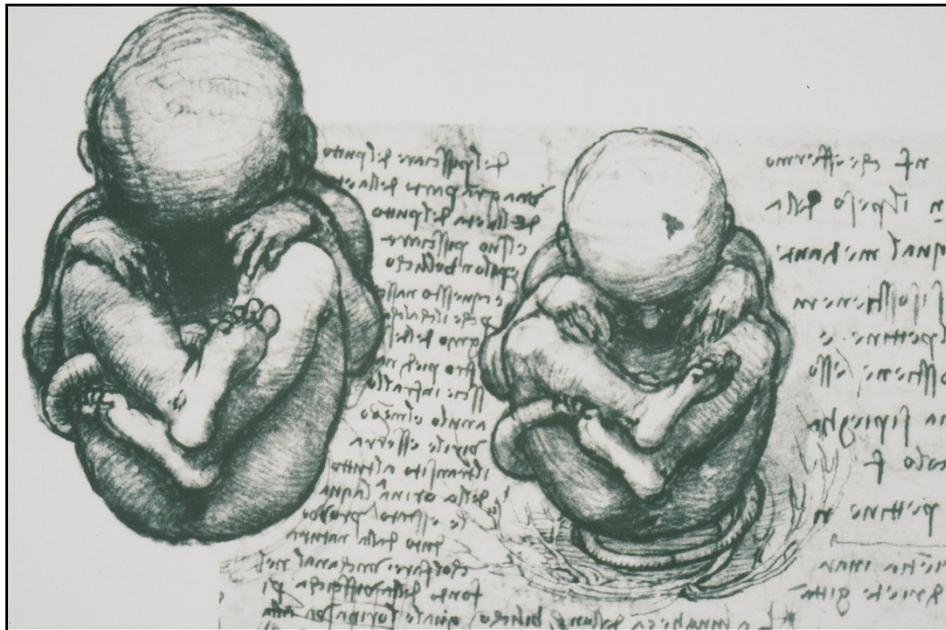


Diagnostic anténatal



pierre.cochat@chu-lyon.fr

Quelques chiffres

- **Grandes étapes**
 - **Embryon** jusqu'à 12 semaines, puis **foetus**
 - **Déclaration à l'État Civil** à partir de 22 SA ou 500 g
 - **Néphrogénèse** de la 8^{ème} à la 36^{ème} SA
 - Visibilité des reins : 12-14 SA
 - Echographie morphologique : 20-22 SA
- **Arrivée du DAN dans les années 80**
- **Total malformations : 4% des foetus**
- **1 à 6 ‰ des enfants nés présentent une malformation urinaire**



Cadre du DAN en France



- La quasi totalité des **grossesses** sont **suivies**
- Deux principales **circonstances** du DAN
 - **Pas d'ATCD** Découverte d'une malformation par échographie
 - **Cas index** Etude de l'ADN
- **Centre pluridisciplinaire** de diagnostic prénatal (CPDPN)
 - En première ligne : obstétricien ou échographiste spécialisé
 - Discussion : spécialistes d'organes, généticien, psychologue, néonatalogue, etc.
 - Mission : expertise des caractères de gravité et d'incurabilité de l'anomalie
- **IMG** (médicale) et non pas **ITG** (thérapeutique) – discutée dans 20% des DAN
 - En milieu spécialisé
 - Possible jusqu'au terme
 - Examen foetopathologique + conservation ADN

Syndromologie fœtale

- Environ 6000 syndromes sont identifiés chez l'homme
- Nécessité de bien connaître la physiopathologie fœtale
- Syndromologie différente du nouveau-né et de l'enfant

La question éthique

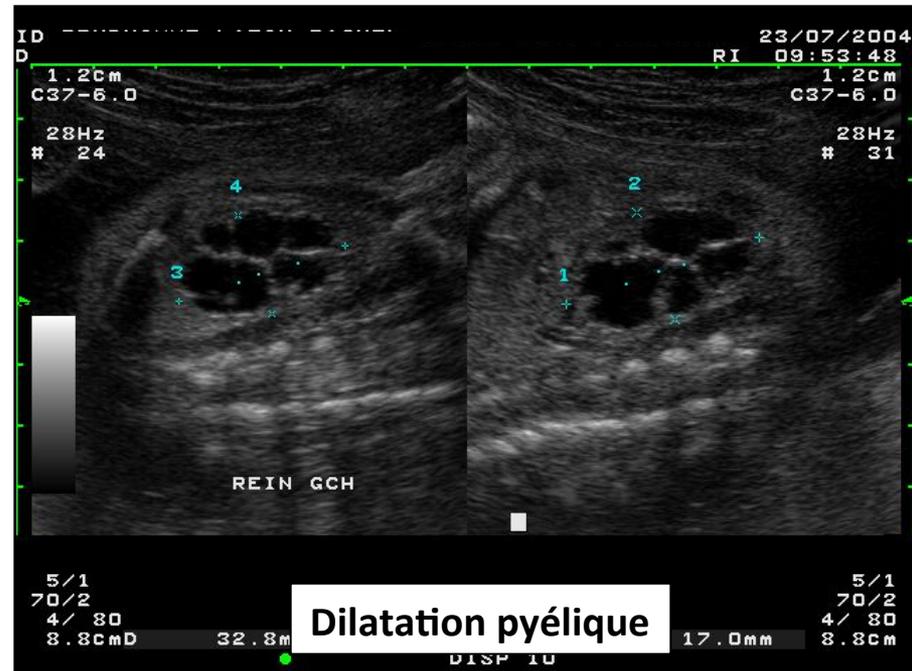
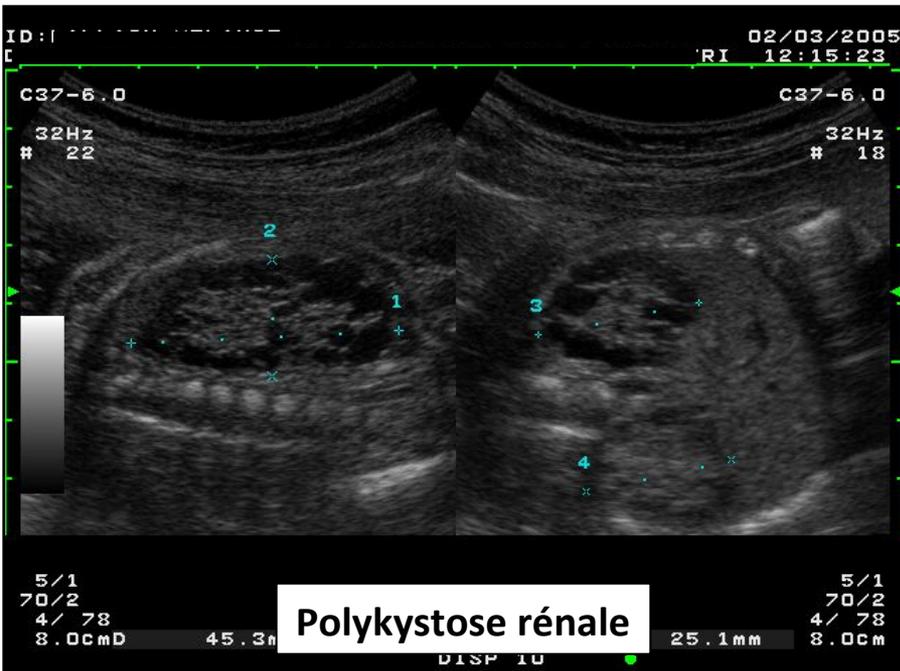
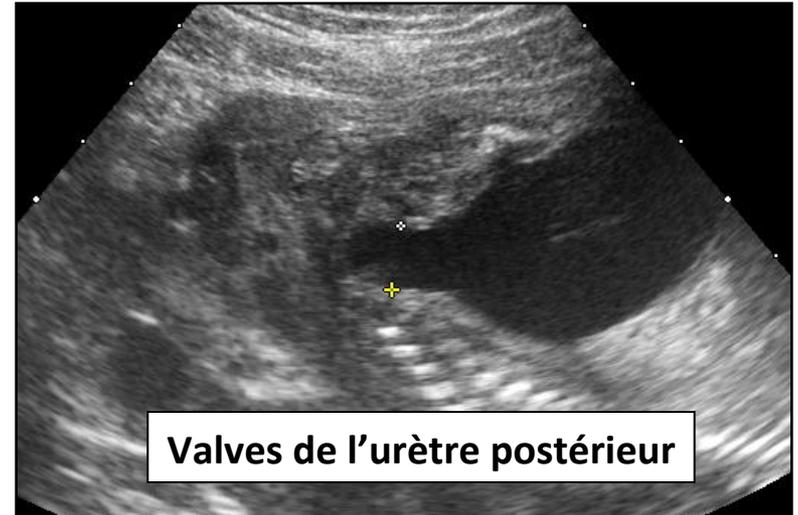
Elle s'inscrit dans une société, avec sa culture et ses lois.

**La réflexion est aidée par les comités éthiques mais,
dans chaque cas particulier, c'est d'abord un débat intime
entre les parents et l'équipe médicale**

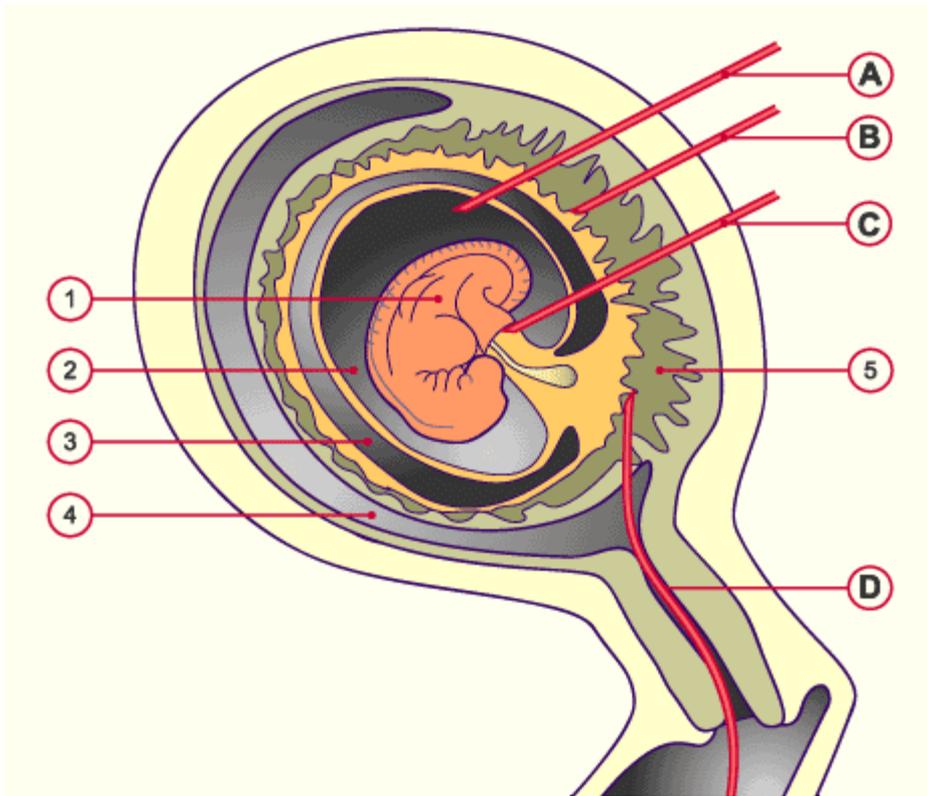
L'évaluation fœtale : outils

- **Histoire familiale** (âge maternel, affection génétique, etc)
- **Imagerie**
 - **Échographie** (rôle de l'âge gestationnel, de l'appareil, de l'opérateur)
 - **IRM** (surtout pour le système nerveux central)
- **Biochimie** (liquide amniotique, sang du cordon, sang maternel)
 - **Dosages** (β 2-microglobuline, sodium, α -fœto-protéine, etc.)
 - **Biomarqueurs** (protéomique, métabolomique, etc.)
- **Génétique**
 - **Caryotype** (FISH)
 - **Étude de l'ADN** (villosités choriales, liquide amniotique)

Echographie morphologique fœtale



Techniques de prélèvement foetal



Prélevt	Terme	Risque FC
---------	-------	-----------

PLA	≥ 14 SA	0,5-1 %
-----	---------	---------

PVC	11-15 SA	0,5-1 %
------------	-----------------	----------------

97 %

PSF	≥ 20 SA	1-6 %
-----	---------	-------

PVC	11-15 SA	0,5-1 %
------------	-----------------	----------------

3 %

Pathologies néphrologiques relevant du DAN

DAN « justifié »	DAN « discutable »
Hyperoxalurie primitive de type 1	Syndrome d'Alport
Cystinose	Néphronophtise
Syndrome néphrotique finlandais	Syndrome de Schimke
Dysgénésie tubulaire	Acidose tubulaire avec surdité
Maladie de Lesh-Nyhan	Syndrome de Bartter avec surdité
PKR avec signes d'IR foétale	Mutations TCF-2, PAX-2

L'évaluation foetale : limites

- **Disponibilité**
- **Fiabilité**
- **Risques**
- **Pertinence**
- **Acceptation**

Le handicap en général - Perception

- **Ambivalence** de la société face au handicap
- Degré variable de **peur** de la malformation
- Perception très variable du handicap : **rejet vs. tolérance**
- Notion variable de **malédiction** et de **fatalité**
- Investissement très influencé par **l'environnement culturel**
- Le handicap a gagné en **droit** après la naissance, mais peu avant
- Différences dans l'appréciation de la **gravité** et de **l'incurabilité**

Le handicap en néphro-urologie

- **Souvent non visible « de l'extérieur »** (avantage social?)
- **Répercussions de l'insuffisance rénale** chronique et terminale
 - Répercussion neurologique potentielle
 - Qualité de vie
 - Problèmes nutritionnels, croissance et troubles osseux
 - Qualité de vie de l'enfant, de la fratrie, des parents
 - Perspectives d'insertion
- **Interventions chirurgicales** répétées (urologie, FAV, greffe, etc.)
- Anomalies de **continence**
- **Sexualité**
- **Morbi-mortalité** cardiovasculaire
- Evolution des **anomalies extra-rénales**

Aspects culturels - Le DAN

- Place du **foetus** dans la **société**
- Le DAN doit-il être **utile** à l'enfant ou aux parents ?
- **Préambule** : que fera t'on du **résultat** ?
- **Acceptation** parfois difficile
 - Du principe même du DAN
 - Des outils (PLA, PVC, PSF)
 - Du verdict : oui/non
 - De l'issue proposée
- **Information** très différente selon que le DAN
 - Est fait par l'échographie : orientations basées sur la confiance ++
 - Est proposé car une maladie génétique est connue : dépend du vécu

Annnonce du diagnostic

- Faite par **obstétricien** ou **échographiste**
- **Moment le plus percutant** pour les parents
 - Mots utilisés
 - Expression de l'examineur
- **Difficultés immédiates**
 - Ne pas répondre de suite aux questions pronostiques des parents
 - Insuffisance des éléments de certitude à ce stade
 - Nécessité de compléments d'information par spécialiste d'organe
 - Tenir compte de la psychologie d'un couple que l'on ne connaît pas!
 - Niveau d'information requis pour les autres membres de la fratrie
- **Information sur la prise en charge** pré- et post-natale

DAN ne signifie pas IMG

- Il débouche sur des **informations rassurantes**
 - Si la détermination du sexe écarte certains diagnostics (Duchenne)
 - Si la recherche d'une mutation connue est négative (cas index)
 - Si la malformation n'a pas de conséquence notable (DMK)
- Il peut permettre (exceptionnellement) un **traitement *in utero***
- Il permet une **prise en charge néonatale** adaptée :
 - Chirurgicale : valves de l'urètre postérieur
 - Médicale : insuffisance rénale, tubulopathie
 - Avenir : le sujet de la transplantation est parfois abordé *in utero* !

Problèmes posés par les attitudes « extrêmes »

- **France : DAN systématique**
 - Majoration de l'inquiétude pour des pathologies mineures (pyélectasie)
 - Problèmes liés aux anomalies peu spécifiques (clarté nucale, hydramnios)
 - IMG parfois considérée comme trop facile
- **Pays où le DAN n'existe pas ou presque pas**
 - Naissance d'enfants non viables (anencéphalie, agénésie rénale bilatérale)
 - Absence de prise en charge néonatale adaptée lorsqu'elle est indiquée
 - Absence de préparation psychologique et pronostique
- **Possibilité de dérive de l'utilisation du DAN**
 - Tri des embryons en fonction du sexe

Des questions pour conclure...

- **Le statut social du fœtus est-il universel ?**
- **Est-on en droit de ne souhaiter que des « enfants parfaits » ?**
- **Peut-on priver un nouveau-né d'une prise en charge précoce ?**
- **Doit-on imposer de naître à un enfant non viable ?**
- **Est-il éthique de donner priorité à la loi ou à la religion ?**

« La simplification excessive, la prise de conscience insuffisante de la complexité biologique et la confiance aveugle dans le pouvoir des technologies sont les péchés capitaux de l'eugénisme »

Jean Frézal

Propositions

- **Diffuser l'information sur le DAN**
 - Études médicales
 - DES de néphrologie
 - Patients (fiches ex. DMK)
- **Formation des médecins**
 - Néphrologues
 - Radiologues
 - Généralistes
- **Mensurations rénales systématiques** (hypoplasie bilatérale)
- **Amélioration du suivi psychologique** après IMG
- **Mieux définir la place du diagnostic pré-implantatoire**

Merci pour votre attention...

