

Environ 20% des patientes ont eu un traitement médical additionnel, en l'occurrence un stérilet à base de lévonorgestrel ou une contraception orale œstro-progestative. Ceci suggère qu'un traitement médical pourrait dans certains cas être proposé en première intention.

Dans le groupe absence initiale de traitement, 30% des patientes environ ont été opérées ultérieurement. Il semblerait donc que l'abstention thérapeutique puisse être une option envisageable dans environ la moitié des cas, les autres situations requérant une résection ou un traitement médical.

> RÉSECTION LAPAROSCOPIQUE

La résection laparoscopique a été évaluée dans une étude de cohorte prospective ayant inclus des femmes (n = 101) avec niche inférieure à 3mm entraînant spotting post-menstruel, dysménorrhée, rétention de liquide intra-utérin ou trouble de la fertilité (4). Le spotting constituait le problème plus fréquent. La niche a été évaluée au départ ainsi que 3 et 6 mois après résection lapar-

scopique, par échographie transvaginale. Le critère primaire d'évaluation était l'évolution du problème principal lié à la niche.

Ce dernier a été amélioré ou solutionné par la résection laparoscopique chez 80 femmes (79,2%). Le nombre de jours de spotting post-menstruel est passé de 9 jours au départ à 2 jours 6 mois après la résection.

Si la grande majorité des patientes (92,7%) manifestait un souhait de grossesse, environ 1 sur 4 (26,8%) recevait encore un traitement hormonal à 6 mois, principalement une contraception orale, destiné à mieux contrôler la symptomatologie. En termes de résultats anatomiques, l'épaisseur du myomètre résiduel a augmenté de 1,2mm à 5,3mm tandis que la profondeur de la niche a diminué de moitié, passant de 9,9mm à 4,2mm.

> POUR CONCLURE

Devant des symptômes évocateurs, il est important de rechercher une niche mais aussi

d'exclure une autre pathologie», conclut JL Squifflet. Les examens doivent être pratiqués par des opérateurs habitués à rechercher et caractériser les niches. Le traitement hystéroscopique peut être envisagé chez les patientes symptomatiques lorsque l'épaisseur du myomètre résiduel est de 3mm ou plus. Une épaisseur de myomètre résiduel inférieure à 3mm plaide en faveur de la résection endoscopique.

Enfin, les données concernant le devenir obstétrical de ces patientes sont limitées. Le taux des grossesses ultérieures serait de 40 à 50%, en cas de traitement laparoscopique ou par voie transvaginale. Les accouchements ultérieurs ont lieu par césarienne. Aucun cas de rupture utérine ou de grossesse cervicale ne semble avoir été décrit jusqu'ici. Une grossesse est généralement autorisée 3 mois après traitement.

Références

1. Zhang Ying, J Minim Invasive Gynecol 2016;23:535-41.
2. Zhang YL et al. Chin Med 2020;133: 285-91. 2x la référence 2 dans le texte
3. Vervoort Ajmw et al. BJOG 2018;125:326-34.
4. Vervoort Ajmw et al. BJOG 2018;125:317-25.

SÉMIOLOGIE DE LA DYSMORPHIE CRANIO-FACIALE FŒTALE DANS LE CONSEIL GÉNÉTIQUE

**Philippe Mauclet, d'après la
communication* du Professeur Jean-Marc
Biard (Unité de Médecine Fœtale,
Clin. Univ. St-Luc, Bruxelles)**

L'examen échographique en 2D et en 3D permet, grâce à des coupes réalisées dans plusieurs plans, d'examiner différentes zones d'intérêt du crâne et de la face. L'interprétation des images doit se faire dans le cadre d'une concertation étroite avec les généticiens.

L'évaluation d'une dysmorphie cranio-faciale repose essentiellement sur l'échographie en 2D et 3D. Si l'intérêt de ces outils est établi, différents facteurs peuvent parfois en limiter les performances. Ainsi, l'échographie 2D peut être entravée par des facteurs liés au

fœtus (position, âge gestationnel, quantité de liquide amniotique), à la mère (épaisseur de la paroi abdominale affectant l'échogénicité) ou encore à l'opérateur (matériel, expérience). Ces facteurs peuvent également jouer un rôle pour l'échographie en 3D, cette dernière étant par ailleurs associée à un risque de construction de fausses images.

L'examen échographique de base de la face dans le dépistage en routine des malformations fœtales est réalisé succinctement lors de l'échographie morphologique classique vers 22 semaines par l'obtention de 2 coupes obligatoires (coronale nez-bouche et sagittale profil) en 2D, l'échographie 3D permettant dans ce cas quelques clichés affectifs. Une analyse plus détaillée de la face fœtale à la recherche de signes dysmorphiques peut être indiquée dans certaines circonstances. Cet examen repose sur plusieurs plans de coupe: sagittal, transversal, frontal et enfin para-sagittal pour l'analyse des oreilles. Différents paramètres seront évalués successivement: le front, les yeux,

les fentes palpébrales, le nez, le philtrum, la bouche, les lèvres, la langue, le palais, le menton et les oreilles.

> QUAND, POURQUOI ET DANS QUEL CADRE?

Un examen échographique destiné à rechercher une dysmorphie cranio-faciale s'inscrit dans le cadre d'une concertation étroite avec les experts en génétique. L'examen devrait idéalement avoir lieu entre la 25^e et la 29^e semaine, c'est-à-dire à un moment où la proportion liquide amniotique/fœtus est optimale et où l'évolution de la face est suffisamment avancée.

Il n'est pas réalisé en routine, attitude qui serait à l'origine de nombreux faux positifs, mais doit être ciblé: hydramnios inexpliqué, nuque épaisse, syndrome poly-malformatif, histoire familiale particulière, anomalies biométriques. L'examen échographique est envisagé si le caryotype moléculaire (CGH-array) est normal ainsi qu'en complément du bilan classique dans certaines anomalies: tétralogie

de Fallot, transposition des gros vaisseaux, petit estomac...

Enfin, si l'échographie en 2D et en 3D est indéniablement utile dans le dépistage des

anomalies syndromiques, il convient d'évaluer régulièrement sa complémentarité au regard des progrès continus accomplis en termes d'analyses génétiques, en particulier en matière de séquençage futur de l'exome en routine prénatale.

Texte révisé par le professeur Jean-Marc Biard (Unité de Médecine fœtale, Clin. Univ. St-Luc, Bruxelles).

PLACE DU CARYOTYPE MOLÉCULAIRE ET DU MENDELIOME DANS LE DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE ANTÉNATAL

Philippe Mauclet, d'après la communication* du Docteur Julie Désir, pédiatre généticienne (Institut de Pathologie et Génétique, Gosselies)

Le CGH-array et le séquençage à haut débit ont été à l'origine d'avancées majeures en matière d'analyses génétiques anténatales. En quoi consistent ces techniques et quelle est leur valeur ajoutée?

J. Désir a jugé utile d'évoquer d'abord quelques précisions d'ordre général en rappelant la différence entre le dépistage et le diagnostic anténatal. Le dépistage anténatal permet en effet d'estimer le risque pour toute femme enceinte d'avoir un fœtus porteur d'une anomalie génétique grâce à des techniques non invasives telles qu'une prise de sang maternelle ou une échographie. Le diagnostic anténatal concerne, lui, le diagnostic *in utero* d'une affection grave chez le fœtus, d'origine familiale ou suspectée à l'échographie. Le diagnostic anténatal vise à optimiser la prise en charge de la maladie et à décider de la poursuite ou non de la grossesse.

Les analyses génétiques doivent par ailleurs s'inscrire dans le cadre d'une approche multidisciplinaire incluant gynécologues, échographistes, infirmières, pédiatres, biologistes, psychologues...

Enfin, quelques mots sur la question du conseil génétique pour dire qu'elle peut se

poser dans différentes circonstances: évaluation du risque de récurrence suite à la survenue d'une maladie génétique au sein d'une famille, résultat positif d'un examen de dépistage non invasif, signes d'appel échographiques en cours de grossesse... Le généticien est susceptible d'intervenir à plusieurs moments de la ligne du temps: avant la conception, avant et après la naissance, après une interruption médicale de grossesse ou encore lors de la planification de grossesses ultérieures.

> LES ANALYSES GÉNÉTIQUES ANTÉNATALES

Les prélèvements fœtaux utilisés pour réaliser les analyses anténatales sont de différents types: ADN fœtal circulant, villosités chorionales, liquide amniotique, sang fœtal ou encore fibroblastes fœtaux. L'année 2013 marque une date importante dans l'examen de ces prélèvements: c'est en effet cette année-là que les analyses génomiques non ciblées, quantitatives et qualitatives, ont fait leur apparition. En termes d'analyses quantitatives, le caryotype standard a été remplacé

Figure 1:

Principe du CGH-array.

L'hybridation génomique comparative sur puce (CGH-array) permet de détecter des anomalies chromosomiques déséquilibrées très petites, qui ne peuvent pas être détectées au microscope.

