

## Diagnostic chromosomique: matériel d'avortement

### Indication

### Détermination de l'origine de l'avortement

### Physiopathologie

15–20% des grossesses établies cliniquement se terminent par un avortement spontané (le taux atteint même 33 % pour la période de préimplantation). La probabilité d'avortements à répétition est de 13,2 % après un avortement, et de 36,9 % après deux avortements. Sur le plan étiologique, on retrouve des troubles anatomiques, immunologiques ou exogènes (infections virales, rayons X et influences de l'environnement). Près de 50 % des avortements spontanés sont dus à une aberration chromosomique. L'examen histopathologique ne fournit pas de résultat vraiment fiable et ne saurait remplacer l'analyse chromosomique.

### Constellation chromosomique dans les avortements spontanés (8<sup>ème</sup>-12<sup>ème</sup> sem. gross.):

Caryotype	Fréquence en %	Caryotype	Fréquence en %
<b>Trisomie autosomique</b>	<b>25 %</b>	<b>45, X</b>	<b>10 %</b>
Trisomie 16	8 %	<b>Tripléidie</b>	<b>8 %</b>
Trisomie 21	2 %	(p.ex. 69, XXX)	
Trisomie 22	2 %	<b>Tetraploïdie</b>	<b>3 %</b>
Trisomie 15	2 %	(p.ex. 92, XXXX)	
Trisomie 13	1 %	<b>Autres</b>	<b>4 %</b>
Trisomie 18	1 %	<b>46, XX ou 46, XY</b>	<b>50 %</b>
Autres	9 %		

### Méthode

Analyse chromosomique à partir de villosités chorales ou de lymphocytes fœtaux (sang prélevé dans le cordon ombilical ou le cœur). Très souvent, le matériel d'avortement présente des altérations régressives ou une contamination bactérienne et sa division in vitro est retardée ou inexistante. On obtient pourtant un résultat cytogénétique dans 75 % des cas.

### Prélèvement de l'échantillon

#### Villosités chorales, ≥ 10 mg

- 1–4 tubes villosités chorales avec milieu de transport ou
- 1–4 tubes stériles avec eau physiologique stérile

Dès l'obtention du matériel d'avortement, déposer les villosités chorales (env. 2 ml par tube!) dans le milieu de transport, dans des conditions stériles. Rincer auparavant les échantillons sanguinolents dans de l'eau physiologique.

#### Sang fœtal, 2–10 ml

- 1–2 tubes héparinés de sodium, verts

### Transport

Après avis téléphonique préalable et accord avec l'équipe de génétique.

### Information

M. Ackermann, biologiste dipl., responsable du service Génétique  
Dr pharm. A.L. Hugentobler, responsable-adjointe du service Génétique  
B. Schneider Baum, biologiste dipl.

### Littérature sur demande