



**Centre Hospitalier Universitaire de Liège**  
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35  
4000 LIEGE  
[www.chuliege.be](http://www.chuliege.be)



Suivez l'actualité du CHU  
[Facebook/CHUdeLiege](https://www.facebook.com/CHUdeLiege) !

## *La ponction de trophoblaste*



Service de génétique humaine

La ponction de trophoblaste ou biopsie de villosités choriales est un test prénatal invasif qui consiste à prélever un petit morceau de trophoblaste. Le trophoblaste est une des parties du placenta en développement.

### Indications

- Rechercher une maladie génétique familiale transmissible, présente chez un des deux partenaires, chez un premier enfant ou chez un membre de la famille. Une mise au point en consultation de génétique est indispensable avant la ponction de trophoblaste.
- Rechercher une anomalie chromosomique en cas de triple test positif, indiquant un risque élevé de trisomie 18 ou 21.
- Rechercher une anomalie génétique ou chromosomique en cas d'anomalie fœtale mise en évidence à l'échographie (clarté nucale élevée, hygroma colli...)

### Procédure

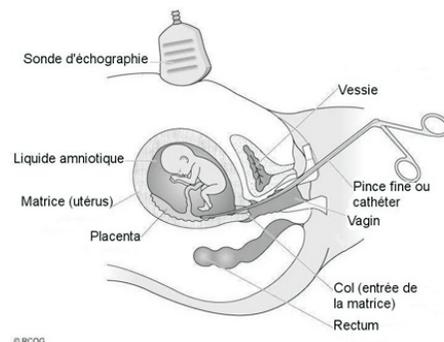
La ponction de trophoblaste est réalisable dès 10 semaines d'aménorrhée, soit 5 semaines avant l'amniocentèse.

Un morceau de trophoblaste est prélevé à l'aide d'une pince à travers le col de l'utérus, sous contrôle échographique. L'examen est désagréable, mais peu douloureux, il n'est pas nécessaire de pratiquer une anesthésie.

### Risques

Il existe un risque de complication, touchant une femme sur 50. Ce risque est plus faible pour l'amniocentèse, puisqu'il touche une femme sur 200. Ces complications peuvent être des contractions, une menace d'accouchement prématuré, une fausse-couche,... Ces risques sont liés à la technique et peuvent advenir même si le médecin est très expérimenté.

En cas de douleur abdominale, de saignement, de fièvre ou de sécrétion vaginale inhabituelle, une consultation en urgence en gynécologie s'impose.



### Résultats

Tous les problèmes génétiques ne peuvent pas être diagnostiqués par ponction de trophoblaste. Il n'existe pas de test qui couvre toutes les maladies génétiques. Le test ne donne des résultats que pour l'analyse prescrite. Cependant, il arrive parfois qu'on découvre une maladie qu'on ne recherchait pas. Dans ce cas, l'information obtenue est expliquée clairement aux patients par le gynécologue, le médecin traitant ou le généticien.

Selon le test réalisé, l'obtention des résultats est plus ou moins rapide :

- cinq à sept jours pour une analyse chromosomique (caryotype)
- jusqu'à deux à trois semaines pour rechercher une maladie génétique précise (mucoviscidose, drépanocytose,...).

Les résultats sont directement adressés au gynécologue ou au médecin traitant, qui les communiquent aux patientes.

### Résultat anormal

Si le résultat de la ponction de trophoblaste révèle que le fœtus est atteint d'une maladie génétique, celle-ci est expliquée clairement aux patients par le médecin. La prise en charge de l'enfant après sa naissance est détaillée, ainsi que l'impact de cette maladie sur sa santé et son évolution. Dans certains cas, la possibilité d'une interruption médicale de grossesse sera abordée. Une équipe multidisciplinaire est mise à disposition afin de répondre aux diverses questions des patients.

Très rarement, l'analyse mettra en évidence une modification inhabituelle dans un chromosome, dont l'impact sur le fœtus n'est pas connu.

### Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman

Service de Génétique humaine

Domaine universitaire du Sart Tilman, B35

4000 Liège

Secrétariat : 04 366 71 24

Prise de rendez-vous : 04 242 52 52

[http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c\\_11417/genetique](http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique)