

# Le caryotype : un élément de diagnostic anténatal

## MT21355



*DVD scientifique à usage pédagogique de 15 minutes.*

- **Objectif :** comprendre et suivre un diagnostic anténatal faisant appel à la réalisation d'un caryotype ;
- **Programmes :** tous les programmes ou actions d'éducation à la santé comportant les aspects génétiques de base : 3<sup>ème</sup>, 1<sup>ère</sup> L, 1<sup>ère</sup> ES, ...

### CONTENU DU FILM

#### **Introduction : poser le problème.**

Toutes les grossesses sont suivies médicalement (prises de sang, examens échographiques ...). Un diagnostic anténatal est systématiquement prescrit lorsque la mère est âgée de plus de 38 ans. Dans certaines situations, suite à un examen échographique ou sanguin qui peut laisser supposer une anomalie d'origine génétique, le médecin propose à sa patiente une consultation génétique.

*(Le diagnostic prénatal est réglementé par la loi n° 94-653 du 29 juillet relative au respect du corps humain.)*

*Durée : 15 secondes*

## **Partie 1 - La consultation anténatale**

Une patiente consulte son médecin suite aux résultats d'une prise de sang qui a révélé la présence de marqueurs proches de ceux d'une femme âgée de plus de 38 ans. Elle présente donc un risque d'anomalie chromosomique pour le fœtus au-dessus de la moyenne. Le médecin généticien lui rappelle l'intérêt et les risques de l'analyse chromosomique. Puis, il construit avec elle son arbre généalogique afin de déterminer si des anomalies ont été déjà observées dans cette famille. Il lui propose de réaliser une amniocentèse qui permettra de prélever des cellules du fœtus. La patiente donne son accord par écrit.

*Durée : 2 minutes et 50 secondes*

## Partie 2 - L'amniocentèse

Cet acte médical est pratiqué dans un bloc opératoire. Un antiseptique est appliqué sur le ventre de la patiente avant la mise en place des champs opératoires. La sonde d'échographie est enveloppée d'une chaussette stérile. Un guide pour l'aiguille de prélèvement est fixé sur la tête de la sonde. Un gel nécessaire à l'examen échographique est placé sur la zone d'examen.

L'échographie permet une observation précise du fœtus dans la cavité amniotique : position, morphologie, activité cardiaque, mouvements ... La zone de prélèvement du liquide amniotique est repérée. On suit, grâce à l'échographie, l'introduction de l'aiguille dans la cavité amniotique. Vingt millilitres de liquide amniotique sont aspirés avec une seringue. Le liquide prélevé est versé dans des flacons stériles, étiquetés au nom de la patiente. Le médecin vérifie l'activité du fœtus après le prélèvement.

## Partie 3 - La réalisation du caryotype

*Durée : 3 minutes et 40 secondes*

Le prélèvement est transmis au laboratoire de cytogénétique afin de réaliser le caryotype du fœtus. Le liquide est placé dans des tubes à centrifuger ; après centrifugation, des cellules du fœtus, présentes dans le liquide amniotique, se retrouvent dans le culot au fond du tube. Le surnageant est éliminé, puis les cellules du culot sont reprises avec un milieu de culture, puis sont placées dans un flacon de culture. Les flacons sont disposés dans une étuve, à 37 degrés Celsius, dans une atmosphère enrichie en dioxyde de carbone, pour favoriser la multiplication cellulaire. Une observation microscopique de l'état des cultures cellulaires permet de passer à l'étape suivante. La colchicine déposée dans les flacons provoque un arrêt des mitoses en métaphase. Le contenu du flacon versé dans un tube est mis en présence d'une solution de chlorure de potassium afin de provoquer l'éclatement des cellules, puis la fixation est réalisée avec une solution de méthanol et d'acide acétique. Il reste à faire tomber le liquide contenant les cellules éclatées sur une lame pour permettre l'étalement des chromosomes. Après une nuit de séchage, les lames sont passées à la chaleur pour dénaturer les chromosomes

## Partie 4 - L'analyse du caryotype

avant leur coloration.

*Durée : 4 minutes et 40 secondes*

Les images de métaphase sont recherchées au microscope et sélectionnées pour pouvoir étudier le caryotype. Une caméra placée sur le microscope permet la numérisation de l'image et donc un traitement informatique ultérieur. Une première manipulation dégage et met en évidence le matériel chromosomique. Une deuxième étape consiste à isoler les différents chromosomes qui peuvent être en contact ou se chevaucher. L'opérateur traite une à une les situations de superposition ou de contact étroit des chromosomes. La troisième étape classe les chromosomes automatiquement par taille. L'opérateur, connaissant les caractéristiques des chromosomes, corrige et complète le classement avant de le finaliser.

## Conclusion

*Durée : 1 minute et 30 secondes*

C'est un caryotype anormal de ce type (47, XY, + 21) qui pouvait être suspecté suite aux examens sanguins initiaux. Le caryotype déterminé étant normal, le médecin rassure complètement sa patiente...

*Durée : 20 secondes*

## Suggestions d'activités

### - S'informer

Information sur un aspect du diagnostic prénatal et ses étapes (éducation à la citoyenneté) ;  
Observation de cellules, de chromosomes ;  
Observation de la réalisation d'un acte médical : l'amniocentèse ;  
Observation d'une technique d'imagerie médicale : l'échographie ;  
Observation des étapes d'une technique de laboratoire : culture cellulaires et obtention d'un caryotype ;  
Observation d'une technique moderne de traitement informatique pour obtenir un caryotype.

### - Raisonner

Mise en relation d'un caryotype et d'une anomalie chromosomique ;  
Recherche d'une anomalie sur le caryotype fœtal anormal présenté ;  
Réflexion sur les problèmes éthiques liés au diagnostic prénatal.

### - Communiquer

Localisation du fœtus et de ses principaux organes visibles sur l'échographie ;  
Discussion sur les conséquences envisageables de l'identification du caryotype anormal présenté.

