

Genève se lance dans le diagnostic préconceptionnel

Le globule polaire, accroché sur le flanc droit de l'ovule

La Maternité de l'Hôpital universitaire de Genève se dote d'un dispositif médical permettant de réaliser un diagnostic sur l'ovule avant qu'il soit fécondé par un spermatozoïde. Une technique qui pourrait empêcher un certain nombre de fausses couches causées par certaines trisomies.



DR

Pour être exact, ce n'est pas sur l'ovule lui-même que s'effectue le diagnostic, mais sur le globule polaire, qui est produit lors de la première mitose de méiose (lire ci-contre). Il se présente comme une petite bille accrochée à l'ovule et dont il est, du point de vue génétique, le reflet en négatif.

Une fois ce globule polaire prélevé — une tâche qu'effectueront le docteur Hervé Lucas et ses collaborateurs de la Maternité — et analysé par le Laboratoire de cytogénétique, deux types de défauts peuvent être recherchés : les défauts génétiques ou chromosomiques. Le premier cas est indiqué lorsque la mère est porteuse d'une anomalie sur un gène. L'analyse du globule polaire permet ainsi de détecter une liste remarquablement longue de maladies génétiques : mucoviscidose, maladie de Huntington, myopathie de Duchenne, syndrome de l'X fragile, amyotrophie spinale, etc.

«Cependant, le diagnostic le plus fréquent que nous serons amenés à effectuer concernera la trisomie, une malformation chromosomique dont la fréquence d'apparition augmente avec l'âge, précise Sophie Dahoun. Dans ce cas, nous analysons les chromosomes et non pas les gènes. Si le globule polaire est indemne, alors l'ovule l'est aussi. En revanche, si nous découvrons dans le globule polaire la présence de 22 chromosomes au lieu de 23, alors nous savons que l'ovule en contient 24, ce qui entraînerait l'apparition d'une trisomie si cet ovule était fécondé.»

La trisomie du 21 est la plus connue, puisqu'elle est viable dans un tiers des cas — les deux autres tiers se terminent en fausses couches. Mais il existe aussi les trisomies 13, 16, 18 et 22, qui n'arrivent généralement pas à terme. Au total, l'ensemble de ces anomalies chromosomiques contribuent pour moitié aux fausses couches. L'analyse du globule polaire permettrait de détecter 78% des ovocytes trisomiques.

Bien sûr, le diagnostic préconceptionnel ne peut être réalisé que s'il existe une indication de procréation médicalement assistée. Elle s'adressera donc surtout aux femmes à partir de 35 ans. Le risque de trisomie, tous chromosomes confondus, est de 1 sur mille à 20 ans, de 1 sur 380 à 35 ans et de 1 sur 100 à 40 ans. Il s'adresse aussi à celles qui ont subi un taux élevé d'échecs de FIV, menées pour des raisons de stérilité.

Aujourd'hui en Suisse, plus de 4000 femmes suivent un programme de procréation médicalement assistée par année. Seuls 25% de ces tentatives, très éprouvantes pour la mère, aboutissent à la naissance d'un bébé. Le diagnostic préconceptionnel ne pourra qu'améliorer ce taux de réussite.

ANTON VOS •

Genèse d'un ovule

Un ovule est obtenu à partir d'un ovocyte contenant 46 chromosomes qui subit deux mitoses de méiose consécutives. La première, au lieu de donner naissance à deux ovocytes «intermédiaires», n'en produit qu'un seul. L'autre, véritable avorton, reste accroché à son grand frère sous la forme d'une toute petite sphère, d'où son nom de globule polaire. Il peut être prélevé sans dommages pour l'ovocyte.

La seconde méiose se termine au moment où le spermatozoïde pénètre dans la cellule et relâche son matériel génétique. A cet instant, à l'instar de la première méiose, un deuxième globule polaire est éjecté. Son analyse génétique permettrait de confirmer le diagnostic préconceptuel — cela se fait notamment aux Etats-Unis et en France. Mais comme la fécondation a déjà eu lieu, ou quasiment, les médecins ne s'autorisent pas à le prélever, de crainte de se trouver en porte-à-faux avec la loi suisse.

A. VS •

L'EMBRYON en Suisse est intouchable. Mais pas l'ovule. S'il est interdit, dans le cadre d'un programme de reproduction assistée, de procéder à un diagnostic préimplantatoire sur l'embryon humain, il n'en est pas de même pour l'ovule avant qu'il soit fécondé par un spermatozoïde. Profitant de cette ouverture légale, l'Université et l'Hôpital de Genève sont sur le point de se doter d'une structure de «diagnostic préconceptionnel». Cette technique est déjà utilisée aux Etats-Unis et dans certains pays européens comme la France et le Royaume-Uni. En Suisse, seul l'Hôpital de Bâle a effectué des essais. Genève serait de toute façon la première ville en Suisse romande à proposer ce genre de service. Le matériel nécessaire à cette opération est déjà acquis, les compétences scientifiques sont là, la demande du public également ; il ne manque plus qu'une dernière impulsion des instances dirigeantes pour que le projet démarre.

«Cette technique, en se restreignant à l'ovule, ne permet pas de couvrir toutes les anomalies génétiques, explique Sophie Dahoun, responsable du Laboratoire de cytogénétique de la division de génétique médicale de l'Hôpital cantonal de Genève. Il manque évidemment la contribution masculine. On arrive néanmoins à détecter les ovules qui sont porteurs d'anomalies chromosomiques ou génétiques et de les trier avant de procéder à une fécondation in vitro (FIV).»