

Cholinestérases (acétyl) amniotiques

Le dépistage prénatal des défauts de fermeture du tube neural (principalement anencéphalie, *spina bifida*...) repose actuellement sur les examens échographiques pratiqués systématiquement au cours de la grossesse ou lors du contrôle échographique pratiqué suite à un résultat d'AFP sérique maternel supérieur ou égal à 2,5 MoM (multiple de la médiane) lors du dosage des marqueurs sériques maternels réalisés au 2^e trimestre de la grossesse. Les performances échographiques ayant particulièrement progressé, l'amniocentèse pour l'étude des cholinestérases par électrophorèse n'est entreprise que lorsque l'examen échographique présente une incertitude.

L'étude qualitative des cholinestérases amniotiques s'effectue par électrophorèse en gel de polyacrylamide et se pratique sur du liquide amniotique prélevé par amniocentèse, à partir de la 16^e semaine d'aménorrhée. Le liquide amniotique « normal » contient des butyrylcholinestérases qui migrent en une bande « lente ». Si le fœtus présente un *spina bifida* ouvert, le liquide céphalo-rachidien coule dans le liquide amniotique ; aussi, l'acétylcholinestérase, enzyme spécifique du tissu nerveux, se trouve dans le liquide amniotique et migre sous forme de deux bandes, dont une « rapide » dans le gel. La valeur prédictive positive de cette électrophorèse est proche de 100 % pour les anomalies de fermeture du tube neural.

Certains faux positifs sont connus, liés à une contamination du liquide amniotique par du sang, du liquide de culture cellulaire, du diluant de certains réactifs d'automates...

La faible prévalence des dysraphies spinales en France n'a pas justifié à ce jour, à l'encontre des pays anglo-saxons, le dépistage systématique au cours de la grossesse. La fréquence est variable selon l'origine

géographique ; en France, elle est estimée de 0,2 à 1,2/1 000 selon les régions, alors qu'en Galles du Sud, celle-ci est de 4,1/1 000. La fermeture du tube neural se fait en trois temps : partie centrale au 21^e jour, neuropore antérieur au 24^e jour et neuropore postérieur au 28^e jour.

On distingue deux groupes de dysraphies spinales : les variétés ouvertes (*spina bifida aperta*) qui représentent 95 % des cas et les variétés fermées (*spina bifida occulta*) qui sont de diagnostic plus difficile. Il existe quatre groupes de patientes à risque de *spina bifida* pendant leur grossesse : les patientes avec antécédent familial de *spina bifida*, les patientes traitées par Dépakine®, les patientes présentant un taux élevé d'alphafœtoprotéine sérique au cours du dépistage de la trisomie 21 fœtale par les marqueurs sériques maternels du 2^e trimestre de la grossesse et les patientes présentant des signes échographiques évocateurs.

Le *spina bifida* peut être associé à d'autres anomalies dans 30 % des cas : anomalies chromosomiques (trisomie 13, trisomie 18, triploïdie), associations syndromiques, malformations non syndromiques type cardiopathies, fente labio-palatine. Les causes exogènes connues du *spina bifida* sont le diabète maternel non équilibré en période périconceptionnelle et les prises médicamenteuses de type acide valproïque, carbamazépine, thalidomide, antifoliques... Chez les femmes, une supplémentation en acide folique en période pré- et périconceptionnelle est recommandée pour la prévention des anomalies de fermeture du tube neural.

👉 AFP, Cholinestérases, Trisomie 21 fœtale (marqueurs sériques maternels de la)

📖 Dubouch S, Sauto J, Grenier S, Jousset N, Dreux S, Guibourdenche J, Muller F.

Contamination accidentelle du liquide amniotique par du milieu de culture cellulaire. Conséquences biochimiques et mise en évidence. *Immunoanal Biol Spéc* 2006 ; 21 : 62-64.

Lemonnier MC, Julian C, Aymé S, Philip N, Voeckel MA, Gannerre M, Mattei JF.

Efficacité du dosage de l'alpha-fœtoprotéine (AFP) et de l'électrophorèse de l'acétylcholinestérase amniotiques pour la détection de malformations congénitales sélectionnées.

J Gynecol Obstet Biol Reprod 1990 ; 19 : 280-284.