



# DIAGNOSTIC PRENATAL GENETIQUE, INFECTIEUX ET BIOCHIMIQUE

## Prescription

### CYTOGENETIQUE, CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE ET GENETIQUE MOLECULAIRE

#### INDICATION

- Dépistage par ADNlc positif<sup>6</sup>
  - (4A) Trisomie 21       (4B) Trisomie 18
  - (4C) Trisomie 13       (AD) Autres : .....
- (4E) Dépistage par ADNlc non exploitable sur un 2<sup>ème</sup> prélèvement<sup>6</sup>
- (2A) Anomalie chromosomique parentale<sup>2</sup>
- (5A) Signes d'appels échographiques<sup>1</sup> (hors CN  $\geq$  3.5mm)
- (5B) Clarté nucale  $\geq$  3.5mm<sup>1</sup>
- Marqueurs sériques maternels<sup>3</sup>
  - (1B) MSM 1erT       (1D) MSM 2èmeT seuls
  - Résultat : 1/ .....
- (3A) Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal<sup>2</sup>
- (6A) Age maternel  $\geq$  à 38 ans lorsque le dépistage de la trisomie 21 n'a pas pu être réalisé
- (8A) Convenance
- (7C) Prélèvement pour recherche de maladie infectieuse
- (7D) Prélèvement pour recherche de maladie génique
- (3A) Exploration d'une anomalie chromosomique fœtale déjà connue
- (7B) Autres (*préciser*) : .....

#### PRESCRIPTION

- Caryotype fœtal
- Analyse chromosomique par puce à ADN (ACPA) (hors nomenclature)
- Culture de sauvegarde pour extraction et conservation d'ADN
- Recherche de syndrome micro-délétionnel : o Wolf-Hirschhorn (4p-) o Di-George (22q11) o autre.....
- Diagnostic rapide d'aneuploïdie (FISH) sur indication signe d'appel échographique ou sur test ADNlc positif ou non exploitable<sup>7</sup>
- Etude (pan-télomères) par technique MLPA (hors nomenclature)
- Diagnostic rapide des trisomies 13,18 et 21 par PCR sur indication autre que signe d'appel échographique (hors nomenclature)
- Recherche de disomie uniparentale<sup>4</sup> du chromosome (*préciser*) : .....
- Détermination de zygote
- Achondroplasie<sup>4</sup>       Hypochondroplasie<sup>4</sup>       Syndrome d'Apert<sup>4</sup>       Dysplasie thanatophore<sup>4</sup>
- Amyotrophie spinale<sup>4</sup>       Syndrome de Prader-Willi<sup>4</sup>       Dystrophie myotonique et Steinert<sup>4\*</sup>
- Drépanocytose<sup>4</sup>       Bêta-thalassémie<sup>4</sup>
- Hémophilie A<sup>4+5</sup>       Hémophilie B<sup>4+5</sup>
- Génotypage Rhésus D       Génotypage Kell
- Mucoviscidose<sup>4</sup>
- Syndrome X Fragile<sup>4\*</sup>       Syndrome de Rett<sup>4</sup>
- Autre : .....

### DIAGNOSTIC DES MALADIES INFECTIEUSES

#### PRESCRIPTION

- Cytomégalovirus (CMV) par PCR
- Toxoplasma gondii* par PCR
- Parvovirus B19 par PCR
- Varicelle-zona (VZV) par PCR
- Entérovirus par RT-PCR
- Herpès virus 1 et 2 (HSV) par PCR
- Rubéole par RT-PCR\* (congélation obligatoire)
- Autre (*préciser*) : .....

#### INDICATION

- Signe d'appel échographique<sup>1</sup>
  - Hypotrophie/retard de croissance isolée
  - Dilatation ventriculaire cérébrale
  - Intestin hyperéchogène
  - Hydramnios
  - Anasarque
  - Mort fœtale *in utero*
  - Autre (*préciser*) : .....
- Séroconversion maternelle<sup>6</sup>
  - o 1<sup>er</sup> trimestre       o 2<sup>ème</sup> trimestre       o 3<sup>ème</sup> trimestre       o non datée
- Varicelle clinique maternelle
- Autre (*préciser*) : .....

### BIOCHIMIE FŒTALE (liquide amniotique)

#### PRESCRIPTION

- Alpha-foetoprotéine
- Acétylcholinestérase
- Enzymes digestives\*
- Autre (*préciser*) : .....

#### INDICATION

- AFP maternelle sérique  $\geq$  2.5 MoM
- Signes échographiques évoquant un NTD<sup>1</sup>
- Autres signes échographiques<sup>1</sup>
- Antécédent de défaut de fermeture du tube neural
- Traitement maternel (notamment Dépakine<sup>®</sup>)
- Dosage systématique
- Antécédent de syndrome néphrotique

#### \* examen transmis

#### Pièces à joindre :

<sup>1</sup> le compte-rendu échographique,

<sup>2</sup> le résultat cytogénétique,

<sup>3</sup> le compte-rendu du calcul de risque de T21 fœtale,

<sup>4</sup> le sang des parents,

<sup>5</sup> l'enquête moléculaire cas index,

<sup>6</sup> les résultats sérologiques,

<sup>6</sup> le compte-rendu du test d'ADNlc

Attestation / Consentement : **Si NON, le réclamer**