



# DIAGNOSTIC PRENATAL

## Renseignements cliniques

Secrétariat :  
Tél : 01 34 40 20 20  
Fax : 01 34 40 21 29  
e-mail : [smedical@lab-cerba.com](mailto:smedical@lab-cerba.com)  
[www.lab-cerba.com](http://www.lab-cerba.com)

Laboratoire autorisé pour pratiquer en vue du diagnostic prénatal les examens de cytogénétique y compris de cytogénétique moléculaire, de génétique moléculaire, de biochimie foetale y compris les marqueurs sériques maternels et les examens en vue du diagnostic des maladies infectieuses.

### MADAME

Nom.....  
Prénom.....  
Nom de Jeune fille.....  
Date de naissance.....

Adresse.....  
.....  
Tél. ....

### MONSIEUR

Nom..... Prénom..... Date de naissance.....

### MEDECIN PRELEVEUR

Nom.....  
Prénom.....  
Adresse.....  
.....  
Tél. ....  
Fax.....

### MEDECIN TRAITANT

Nom..... Prénom.....  
Adresse.....  
.....  
Tel : ..... Fax : .....  
N° FINSS : .....  
SIGNATURE :

### GROSSESSE ACTUELLE

DDR : .....  DDG : .....  Grossesse mono-fœtale  Grossesse gémellaire  
 Echographie du 1<sup>er</sup> trimestre ● date : ..... ● LCC : .....mm ● Clarté nucale : ..... mm

### ANTECEDENTS OBSTETRICaux DE LA PATIENTE

Nombre :	Même partenaire	Partenaire différent
<input type="checkbox"/> Grossesses normales	.....	.....
<input type="checkbox"/> FCS :	.....	.....
<input type="checkbox"/> IVG :	.....	.....
<input type="checkbox"/> Enfants anormaux :	.....	.....
<input type="checkbox"/> Stérilité (durée) :	.....	.....

### ANTECEDENTS DU COUPLE

	Côté maternel	Côté paternel
<input type="checkbox"/> Enfant anormal (description) :	.....	.....
<input type="checkbox"/> Maladie génétique (laquelle) :	.....	.....
<input type="checkbox"/> Le père a-t-il eu d'autres enfants avec une autre partenaire ? <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui / si oui, Combien ? .....		

### NATURE DU PRELEVEMENT

Liquide amniotique  Sang foetal  Villosités choriales\*  Produit de fausse-couche

Date de prélèvement: ...../...../.....  Terme :..... SA

S'agit-il d'une 2<sup>ème</sup> ponction  non  oui : date de 1<sup>ère</sup> ponction : ...../...../.....

Nombre de fœtus prélevés :  1 : volume .....ml /mg; aspect :.....

2 : Identifiant fœtus n°1= J1 : volume .....ml/mg aspect :.....  
: Identifiant fœtus n°2= J2 : volume .....ml/mg aspect :.....

\*Il est impératif que le prélèvement soit réalisé le jour de l'expédition dans un milieu de transport disponible sur simple demande.

# DIAGNOSTIC PRENATAL

## Prescription

### CYTOGENETIQUE, CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE ET GENETIQUE MOLECULAIRE

#### INDICATION

- Risque de T21 foetale  $\geq 1/250$ 
  - (1B) Dépistage combiné au 1<sup>er</sup> trimestre<sup>3</sup>
  - (1C) Dépistage séquentiel intégré au 2<sup>nd</sup> trimestre<sup>3</sup>
  - (1D) Dépistage au 2<sup>nd</sup> trim. par les marqueurs sériques maternels<sup>3</sup>
- (2) Anomalie chromosomique parentale<sup>2</sup>
- (3) ATCD pour le couple de grossesse avec caryotype anormal<sup>2</sup>
- (4) Diagnostic de sexe pour les maladies liées au sexe
- (5) Signes d'appel échographiques<sup>1</sup>
- (6) Age maternel  $\geq 38$  ans à la date du prélèvement en l'absence de dépistage de T21 foetale
- (7) Autres (*préciser*) : .....
- (8) Hors convention

#### PRESCRIPTION

- Caryotype foetal
- Analyse chromosomique par puce à ADN (ACPA)
- 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'aneuploidie (FISH) sur signe d'appel échographique<sup>1</sup>
- Etude (pan-) télomères (MLPA-hors nomenclature)<sup>1+4</sup>
- Diagnostic rapide des trisomies 13, 18 et 21 par PCR sur indication autre que signe d'appel échographique
- 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 de Steinart<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\*
- Autre (*préciser*) : .....

#### INDICATION

- Signe d'appel échographique<sup>1</sup>
  - Hypotrophie/retard de croissance isolée
  - Dilatation ventriculaire cérébrale
  - Intestin hyperéchogène
  - Hydramnios
  - Anasarque
  - Mort foetale 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
- Varicelle clinique maternelle
- Autre (*préciser*) : .....

### BIOCHIMIE FOETALE (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®)
- 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 foetale,
- <sup>4</sup> le sang des parents,
- <sup>5</sup> l'enquête moléculaire cas index,
- <sup>6</sup> les résultats sérologiques.

- Attestation / Consentement
- Si NON le RECLAMER**