

CYTOGÉNÉTIQUE, CYTOGÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE ET GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE
INDICATION :

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Dépistage par ADNlc positif ⁵ | <input type="checkbox"/> (3A) Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal ² |
| <input type="checkbox"/> (4A) Trisomie 21 <input type="checkbox"/> (4B) Trisomie 18 | <input type="checkbox"/> (6A) Age maternel \geq 38 ans lorsque le dépistage de la trisomie 21 n'a pas pu être réalisé |
| <input type="checkbox"/> (4C) Trisomie 13 <input type="checkbox"/> (4D) Autres : | <input type="checkbox"/> (8A) Convenance |
| <input type="checkbox"/> (4E) Dépistage par ADNlc non exploitable sur un 2 ^{ème} prélèvement ⁵ | <input type="checkbox"/> (7C) Prélèvement pour recherche de maladie infectieuse |
| <input type="checkbox"/> (2A) Anomalie chromosomique parentale ² | <input type="checkbox"/> (7D) Prélèvement pour recherche de maladie génique |
| <input type="checkbox"/> (5B) Signes d'appels échographiques ¹ (hors CN \geq 3.5mm) | <input type="checkbox"/> (3A) Exploration d'une anomalie chromosomique fœtale déjà connue |
| <input type="checkbox"/> (5A) Clarté nucale \geq 3.5mm ¹ | <input type="checkbox"/> (7B) Autre (<i>préciser</i>) : |
| <input type="checkbox"/> Marqueurs sériques maternels ³ | |
| <input type="checkbox"/> (1B) MSM 1 ^{er} T <input type="checkbox"/> (1D) MSM 2 ^{ème} T seuls | |
- Résultat : 1 /

PRESCRIPTION :

- Caryotype fœtal (*liquide amniotique : 09601 ; sang fœtal : 09708 ; villosités choriales : 09901*)
- Analyse chromosomique par puce à ADN (ACPA) (hors nomenclature) (*PPREN*)
- Conservation d'ADN
- Recherche de syndrome micro-délétionnel (*09984*) : Wolf-Hirschhorn (4p-) Di-George (22q11) autre
- Diagnostic rapide d'aneuploïdie (FISH) sur indication signe d'appel échographique ou sur test ADNlc positif pour la T21 ou non exploitable sur un 2^{ème} prélèvement⁵ ou MSM \geq 1/50 (*TLA*)
- Diagnostic rapide des trisomies 13,18 et 21 par PCR sur indication autre que signe d'appel échographique (hors nomenclature) ou MSM $<$ 1/50 ou ADNlc positif pour la T13 ou T18 (*TLA*)
- Recherche de disomie uniparentale⁴ du chromosome (*DUP*) (*préciser*) :
- Détermination de zygote (*43902*)
- | | | | |
|---|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Achondroplasie ⁴ (<i>43401</i>) | <input type="checkbox"/> Hypochondroplasie ⁴ (<i>44401</i>) | <input type="checkbox"/> Syndrome d'Apert ⁴ (<i>APERT</i>) | <input type="checkbox"/> Dysplasie thanatophore ⁴ (<i>THANA</i>) |
| <input type="checkbox"/> Etude du gène SHOX ⁴ (<i>SHOXM</i>) | <input type="checkbox"/> Mucoviscidose ⁴ (<i>CFSEQ</i>) | <input type="checkbox"/> Dystrophie myotonique de Steinert ^{4*} (<i>DM1</i>) | |
| <input type="checkbox"/> Amyotrophie spinale ⁴ (<i>SMA</i>) | <input type="checkbox"/> Syndrome de Rett ⁴ (<i>MECP2</i>) | <input type="checkbox"/> Syndrome de Prader-Willi ⁴ (<i>PWSME</i>) | |
| <input type="checkbox"/> Drépanocytose ⁴ (<i>DREP</i>) | <input type="checkbox"/> Bêta-thalassémie ⁴ (<i>HBETA</i>) | | |
- Panel de gènes - Exome (NGS) (*EXOCY*); voir catalogue en ligne : https://www.lab-cerba.com/files/live/sites/Cerba/files/documents/FR/FDE_Exome%20_FR.pdf
- Autre (*préciser*) :

DIAGNOSTIC DES MALADIES INFECTIEUSES
PRESCRIPTION :

- | | | |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Cytomégalovirus (CMV) par PCR (<i>CMPCR</i>) | <input type="checkbox"/> <i>Toxoplasma gondii</i> par PCR (<i>TGPCR</i>) | <input type="checkbox"/> Parvovirus B19 par PCR (<i>19PCR</i>) |
| <input type="checkbox"/> Varicelle-zona (VZV) par PCR (<i>VZPCR</i>) | <input type="checkbox"/> Entérovirus par RT-PCR (<i>ENTPT</i>) | <input type="checkbox"/> Herpès virus 1 et 2 (HSV) par PCR (<i>HSPCR</i>) |
| <input type="checkbox"/> Rubéole par RT-PCR* (<i>RUBAM</i>) (congélation obligatoire) | <input type="checkbox"/> Zika par RT-PCR (<i>ZIKAP</i>) | |
- Autre (*préciser*) :

INDICATION :

- Signe d'appel échographique¹
- | | | |
|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> Hypotrophie/retard de croissance isolé | <input type="checkbox"/> Dilatation ventriculaire cérébrale | <input type="checkbox"/> Intestin hyperéchogène |
| <input type="checkbox"/> Hydramnios | <input type="checkbox"/> Mort fœtale <i>in utero</i> | <input type="checkbox"/> Autre (<i>préciser</i>) : |
- Séroconversion maternelle⁶
- | | | | |
|--|---|---|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 1 ^{er} Trimestre | <input type="checkbox"/> 2 ^{ème} Trimestre | <input type="checkbox"/> 3 ^{ème} Trimestre | <input type="checkbox"/> Non datée |
|--|---|---|------------------------------------|
- Varicelle clinique maternelle Autre (*préciser*) :

BIOCHIMIE FŒTALE (liquide amniotique)
PRESCRIPTION :

- Alpha-fœtoprotéine (*22207*) Acétylcholinestérase (*70106*) Enzymes digestives* (*ENZDI*) Autre (*préciser*) :

INDICATION :

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

Pièces à joindre :

- | | |
|--|--|
| ¹ Le compte-rendu échographique | ⁴ le sang des parents |
| ² le résultat cytogénétique | ⁵ le compte-rendu du test d'ADNlc |
| ³ le compte-rendu du calcul de risque de T21 fœtale | ⁶ les résultats sérologiques |
- * examen transmis



**DIAGNOSTIC PRÉNATAL GÉNÉTIQUE,
INFECTIEUX ET BIOCHIMIQUE**

Joindre impérativement l'attestation de consultation et le consentement signés (document ci-après)

ATTESTATION DE CONSULTATION DU MÉDECIN PRESCRIPTEUR OU DU CONSEILLER EN GÉNÉTIQUE

DIAGNOSTIC POST – NATAL

Je soussigné, Dr/Pr.....ou.....conseiller en génétique sous la responsabilité du Dr/Pr.....certifie avoir informé le(ou la) patient(e) sous-nommé(e) ainsi que ses parents (représentants légaux) sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, les modalités de transmission et leurs possibles conséquences chez d'autres membres de la famille, le stockage de son prélèvement, et avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) ET de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R113-4 et 5).

DIAGNOSTIC PRÉNATAL

Je soussigné, Dr/Pr.....ou.....conseiller en génétique sous la responsabilité du Dr/Pr.....certifie avoir informé la patiente sous-nommée du risque pour son enfant d'être atteint d'une anomalie chromosomique, génétique ou infectieuse d'une particulière gravité, des caractéristiques de cette affection, des moyens de la détecter, du risque qu'ils comportent et des conséquences possibles d'un résultat anormal.

CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE A LA RÉALISATION DU PRÉLÈVEMENT ET D'EXAMENS, EN VUE D'UN DIAGNOSTIC PRÉNATAL *IN UTERO*
Arrête du 14 janvier 2014, consolidé le 2 janvier 2019

CONSENTEMENT POUR LA RÉALISATION D'EXAMENS DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES D'UNE PERSONNE

Je soussigné(e), M. Atteste avoir reçu :

- Les informations relatives au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité, aux caractéristiques de cette affection ; aux moyens de la diagnostiquer ; aux possibilités éventuelles de médecine fœtale ; de traitement ou de prise en charge de l'enfant né.
- Les informations sur les examens biologiques susceptibles d'établir un diagnostic prénatal in utero qui m'ont été proposés et dont je souhaite bénéficier : cet (ces) examen(s) nécessite(nt) un prélèvement de liquide amniotique, de villosités choriales (placenta), de sang fœtal ou tout autre prélèvement fœtal ; les modalités de réalisation, les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement nécessaire pour réaliser cet (ces) examen(s) m'ont été précisés ; j'ai été informée qu'un second prélèvement pourrait être nécessaire en cas d'échec technique ; dans cette circonstance, je devrai signer un nouveau consentement écrit ; d'éventuelles autres affections que celle(s) recherchée(s) initialement pourraient être révélées par l'examen ; le fait que le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit m'a été précisé.

Je consens au prélèvement (nécessaire à la réalisation du ou des examens) de (*) :

- liquide amniotique villosités choriales
 sang fœtal autre prélèvement fœtal (précisez).....

Je consens également à l'examen ou aux examens (*) pour lequel ou lesquels ce prélèvement est effectué :

- examens de cytogénétique, y compris les examens moléculaires appliqués à la cytogénétique ;
 examens de génétique moléculaire ;
 examens de biochimie fœtale à visée diagnostique ;
 examens de biologie en vue du diagnostic de maladies infectieuses.

- Les informations concernant l'examen des caractéristiques génétiques qui m'est proposé, qui sera réalisé à partir (cochez ci-après) :

- du (des) prélèvement(s) biologique(s) pratiqué(s) sur moi-même
 du (des) prélèvement(s) biologique(s) pratiqué(s) sur mon enfant ou sur la personne majeure placée sous tutelle
 du prélèvement qui sera effectué chez mon fœtus mort

- Les informations sur les examens des caractéristiques génétiques qui seront réalisés afin :

- de confirmer ou d'infirmer le diagnostic d'une maladie génétique en relation avec mes symptômes ;
- de confirmer ou d'infirmer le diagnostic pré-symptomatique d'une maladie génétique ;
- d'identifier un statut de porteur sain (recherche d'hétérozygote ou d'un remaniement chromosomique)
- d'évaluer ma susceptibilité génétique à une maladie ou à un traitement médicamenteux.

J'ai été informé(e) :

- De mon droit à faire à tout moment la demande que cette étude soit interrompue, que les résultats ne me soient pas communiqués, ou que les échantillons stockés soient détruits
- Que l'interprétation complète de ces résultats repose, dans certaines situations, sur la définition de la parenté biologique, qui peut être analysée à partir de ces prélèvements.
- De ma responsabilité concernant mon devoir d'information familiale, si une anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de préventions, y compris de conseil génétique, ou de soins était mise en évidence.

J'autorise la conservation d'un échantillon biologique issu de mon prélèvement et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations dans le cadre de la même démarche diagnostique , en fonction de l'évolution des connaissances.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
La technique utilisée peut éventuellement révéler des informations génétiques sans lien avec la pathologie concernée, mais pouvant avoir un impact sur ma santé ou celle d'apparentés. Je souhaite être informé(e) de ces résultats.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
J'autorise la transmission d'un échantillon ainsi que des données médicales nécessaires, dont d'éventuelles photographies, à un autre laboratoire pour compléter cette étude génétique. J'autorise l'enregistrement et la conservation des données médicales utiles à la gestion de la démarche diagnostique dans des bases de données informatiques	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
J'autorise l'enregistrement et la conservation des données médicales utiles à la gestion de la démarche diagnostique dans des bases de données informatiques.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Dans le cadre de la démarche diagnostique, une partie de mon prélèvement peut ne pas être utilisée. J'autorise sa conservation et son utilisation pour des études d'assurance de la qualité interne au laboratoire.	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
J'autorise l'utilisation anonymisée des données médicales et/ou d'une partie des prélèvements dans le cadre de projets de recherche, d'un programme d'études scientifiques pour moi sans bénéfice direct ni préjudice l'ensemble des données médicales me concernant seront protégées grâce à une anonymisation totale).	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non

Le résultat de cet examen me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur (ou par délégation au conseiller en génétique) en l'état actuel des connaissances dans le cadre d'une consultation de génétique. Cet (ou ces) examen(s) sera (seront) réalisé(s) dans un laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé à le pratiquer. L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical. Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les examens. Le laboratoire de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les examens conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen. J'ai eu la possibilité de poser toutes les questions que je souhaitais au médecin généticien ou conseiller en génétique qui m'a prescrit cette analyse et j'en ai eu des réponses complètes et adéquates.

Fait à Le

IDENTITÉ du PATIENT (Signature) Nom : Prénom : Date de Naissance :	IDENTITÉ du(des) REPRÉSENTANT(S) LÉGAL(AUX) (Signature) Nom, Prénom, Date de Naissance : Nom, Prénom, Date de Naissance : Si le patient est mineur ou majeur sous tutelle, lien avec le patient :	PRESCRIPTEUR (Signature) Nom : Prénom :
--	---	--