	Fiche technique		Référence	FT-01602	
	<b>GENE-CGAP-Organisation d'un diagnostic prénatal (DPN) chromosomique</b>		Version	03	Page 1 sur 2
			Applicable le	28/10/2019	
Rédaction		Vérification		Approbation	
Marie GRARE		Aurelie BECKER		Celine BONNET	

Seule la version électronique du document est valide



**Structure : Laboratoire de génétique**

**Dr BONNET Céline**

**Dr LEFORT Geneviève**

**BECKER Aurélie**

**Numéro de téléphone : 03 83 15 37 71 (secrétariat)**

**Merci de contacter le laboratoire lors de la programmation de tout diagnostic prénatal et de le prévenir au moment de l'envoi des échantillons :**

Eviter l'envoi de prélèvement de trophoblaste le vendredi, le cas échéant un appel téléphonique préalable est obligatoire.

- **Ingénieur : Aurélie BECKER : 03 83 15 76 07**

- **Secteurs techniciens : 03 83 15 37 75**

- **Secrétariat : 03 83 15 37 71**

Tous les échantillons biologiques doivent parvenir au laboratoire **avant 15h** pour une prise en charge optimale, au regard des techniques réalisées

### **1/ Etude du caryotype foetal sur liquide amniotique (LA):**

- **20 ml minimum de LA, volume à discuter avant le DPN**, recueillis dans un flacon du type Falcon à bouchon à vis de 25 cm<sup>2</sup> (50 ml) fourni à la maternité par le laboratoire de génétique (voir Commande et distribution de matériel du laboratoire de génétique). Le prélèvement est acheminé au laboratoire par transporteur, correctement étiqueté (étiquette de la maman) sur la tranche latérale du flacon, vissé, emballé dans du papier aluminium et transporté à température ambiante.

- Joindre obligatoirement au prélèvement l'attestation de consultation, le consentement éclairé signé de la maman, la fiche de renseignements cliniques, le compte-rendu échographique et/ou biologique en fonction de l'indication.

### **2/ Etude du caryotype foetal sur biopsie de trophoblaste :**

- **20 mg de villosités chorales** (équivalent d'un « petit pois ») recueillis dans un tube Falcon de 50 ml contenant 30 ml de milieu de transport stérile fournis par le laboratoire de génétique et transportés à 4°C.

- Joindre obligatoirement au prélèvement les documents demandés au chapitre précédent.


- Cette étude fait l'objet d'un examen direct de villosités chorales qui est réalisé par QF-PCR dans notre laboratoire (voir Aneuploïdies pour les chromosomes X, 13,18, et 21). Cette technique de biologie moléculaire implique une extraction d'ADN foetal qui justifie qu'un fragment de villosités soit confié au secteur de biologie moléculaire. Une étude de la génocompatibilité mère/foetus est également systématiquement réalisée : **ceci nécessite de joindre impérativement au prélèvement foetal un tube sanguin sur EDTA de la maman.**

### **3/ Etude du caryotype foetal sur sang de cordon**

-2 microtubes héparinés acheminés à température ambiante.

### **4/ Analyse en microréseau d'ADN (ACM) ou puce à ADN en prénatal ou Analyse chromosomique par puce à ADN (ACPA) sur liquide amniotique ou villosités chorales ou sang foetal.**

- **Liquide amniotique : 20 à 25 ml minimum de LA, volume à discuter avant le DPN** recueillis dans un flacon type Falcon à bouchon à vis de 25 cm<sup>2</sup> (50 ml) fourni à la maternité par le laboratoire de génétique. Le prélèvement est acheminé au laboratoire selon les modalités précisées en 1/.

	Fiche technique		Référence	FT-01602		
	<b>GENE-CGAP-Organisation d'un diagnostic prénatal (DPN) chromosomique</b>			Version	03	Page 2 sur 2
				Applicable le	28/10/2019	
Rédaction		Vérification		Approbation		
Marie GRARE		Aurelie BECKER		Celine BONNET		

Seule la version électronique du document est valide

- **Villosités choriales : 20 mg** transportées à 4°C,

- **Sang fœtal : 2 microtubes de prélevés sur EDTA** et acheminés à température ambiante. **Préciser sur l'étiquette de la maman qu'il s'agit du fœtus de...**

- **Cellules cultivées** provenant d'un laboratoire extérieur souhaitant la réalisation d'une ACPA, il sera nécessaire de nous faire parvenir 3 flacons de culture type Falcon de 50 ml à **confluence** accompagnés de tous les documents déjà mentionnés.

- Outre les documents demandés au chapitre 1/, il est nécessaire de joindre la notice d'information concernant l'examen prescrit signée de la patiente ou adapter le consentement classique en mentionnant : « j'ai été informée sur la nature de l'examen prescrit, ses avantages et ses limites et ai reçu la notice d'information concernant cette analyse. J'atteste avoir reçu toutes les informations par le médecin qui m'a prescrit cette analyse, en réponse aux questions que j'ai posées. »

Le prélèvement de tissu foetal doit arriver au laboratoire dans un délai < 48 heures après la ponction.

**Cette technique nécessite impérativement un prélèvement sanguin sur EDTA de la maman et du papa** afin de vérifier le caractère hérité ou *de novo* d'éventuels remaniements chromosomiques fœtaux et ainsi de ne pas retarder le rendu du diagnostic. Il sera donc nécessaire lors de la consultation préalable de préciser que l'interprétation des résultats reposera sur **la définition de la parenté biologique** par analyse combinée des prélèvements foetal et parentaux. Par ailleurs, le prélèvement sanguin sur EDTA de la maman permettra d'établir la génocompatibilité mère/fœtus.

Le protocole mis en place pour cette analyse nécessite une étape préalable de détection des principales aneuploïdies par QF-PCR (voir Aneuploïdies pour les chromosomes X, 13,18, et 21). En effet, si une aneuploïdie pour l'un de ces chromosomes était mise en évidence, l'ACPA serait annulée au profit de l'étude d'un caryotype foetal standard.

### En résumé :

Analyse demandée	Type de tissu foetal	Extraction d'ADN foetal	Prélèvement complémentaire à prévoir	Génocompatibilité mère/fœtus	Génocompatibilité père/mère/fœtus
<b>Caryotype foetal standard</b>	LA PVC (sans ED)	non	Non	-Non pour le LA -Oui pour la culture de PVC sans ED si fœtus féminin	non
<b>Recherche aneuploïdie par QF-PCR</b>	LA PVC PSF	oui	Sang sur EDTA de la mère	oui	non
<b>ACM (ACPA)</b>	LA PVC PSF	oui	Sang sur EDTA de la mère et du père	oui	Oui si déséquilibre identifié chez le fœtus

**Abréviations :** LA (liquide amniotique), PVC (ponction de villosités choriales), PSF (ponction de sang foetal), ED (examen direct), DPN (diagnostic prénatal).

Adresse pour l'envoi :

**Laboratoire de Génétique (BBB)**  
**CHRU Nancy Brabois**  
**Rue du Morvan**  
**54511 VANDOEUVRE LES NANCY**