

Fiche technique

GENE-CGAP-Organisation d'un diagnostic prénatal (DPN) chromosomique

ENTÊTE RÉSERVÉE : MERCI DE NE RIEN INSCRIRE



Structure : Laboratoire de génétique
Chef de service : Dr BONNET Céline

1. Programmation d'un DPN chromosomique

Informez le laboratoire de la programmation de tout diagnostic prénatal :

- Secrétariat : téléphone : 03 83 15 37 71 – fax : 03 83 15 37 72 – mail : labo.gene@chru-nancy.fr
- Secteurs techniciens : 03 83 15 37 75

Informations à fournir :

- ✓ Date du DPN
- ✓ Type de prélèvement (PLA, PVC, PSF)
- ✓ Identité de la patiente (nom, prénom, date de naissance)
- ✓ Indication du DPN
- ✓ Analyse(s) demandée(s)

Remarque : dans le cas d'une demande d'ACPA, une **consultation de génétique clinique est nécessaire**.

Adresse pour l'envoi :

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

Tous les échantillons biologiques doivent parvenir au laboratoire dans les 48 heures ouvrables et avant 15h pour une prise en charge optimale, au regard des techniques réalisées.



Eviter la programmation :

- D'une PVC le **vendredi** ou une **veille de jour férié**, le cas échéant un appel téléphonique préalable est obligatoire.
- D'un DPN externalisé le **jeudi** ou une **veille de jour férié**.

2. Commande du matériel

La commande des flacons (LA) et des milieux de transport (PVC) est réalisée via le **FORM-03102 « BQ-Bon de distribution de matériels ou produits »** disponible dans le manuel de prélèvement <https://chu-nancy.manuelprelevement.fr/>.

Le matériel est à venir récupérer au niveau du RTE au 1^{er} étage du Bâtiment de Biologie et de Biopathologie (BBB) du CHRU Nancy Brabois.

3. Documents à joindre au prélèvement fœtal

Joindre **obligatoirement** au prélèvement :

- ✓ Prescription médicale et renseignements cliniques (DP-01066 « GENE-Fiche de prescription d'analyses de génétique constitutionnelle »)
- ✓ Consentement éclairé signé par la patiente et par le médecin prescripteur (FORM-01080 « GENE-Information et consentement de la femme enceinte à la réalisation du prélèvement et d'exams en vue diagnostic prénatal in utero »)
- ✓ Compte-rendu échographique et/ou **marqueurs sériques** en fonction de l'indication
- ✓ Copie du résultat dans le cas d'un DPNI positif

4. Réalisation du prélèvement fœtal

4.1. Ponction de Liquide Amniotique (PLA)

Le liquide amniotique est recueilli dans un flacon du type Falcon à bouchon à vis de 25 cm² (50 ml) fourni par le laboratoire de génétique (cf. paragraphe 2. **Commande du matériel**).

Le flacon est étiqueté (étiquette de la mère) sur la tranche latérale du flacon (cf. photo ci-dessous), correctement vissé et emballé dans du papier aluminium. Le prélèvement est acheminé au laboratoire à température ambiante par transporteur ou navette.

Étiquette bien collée sur la tranche latérale



Étiquette collée au mauvais endroit



Caryotype foetal sur PLA :

- **20 ml minimum de LA** pour établissement du caryotype foetal.
- **10 ml de LA supplémentaire** si technique rapide demandée (recherche des aneuploïdies chr 13, 18 et 21 par QF-CPR) ainsi qu'un **tube EDTA de la mère obligatoirement**.

ACPA foetale sur PLA :

- **25 à 30 ml minimum de LA** pour la réalisation de l'ACPA ainsi qu'un **tube EDTA de la mère obligatoirement** et du père si possible. Une technique rapide (recherche des aneuploïdies chr 13, 18 et 21 par QF-CPR) est systématiquement réalisée avant l'ACPA. Dans le cas où une aneuploïdie est mise en évidence par QF-PCR, elle sera confirmée par caryotype (annulation de l'ACPA).

DPN externalisé :

Prélever le LA dans **2 flacons** différents :

- 1 flacon contenant 20 ml pour **culture de sauvegarde et éventuelle** étude du caryotype foetal (**si caryotype prescrit**) réalisées à Nancy
- 1 flacon contenant 10 à 15 ml pour l'envoi à un laboratoire sous-traitant.

4.2. Ponction de Villosités Chorales (PVC)

Le prélèvement de VC est recueilli dans un tube Falcon de 50 ml contenant 30 ml de milieu de transport stérile fourni par le laboratoire de génétique (cf. paragraphe 2. **Commande du matériel**).

Le flacon est étiqueté (étiquette de la mère), correctement vissé et acheminé au laboratoire dans une glacière contenant une poche de glace.

Caryotype / ACPA foetale / DPN externalisé sur PVC :

- **20 mg de villosités chorales** (équivalent d'une « tête d'allumette » au minimum, d'un « petit pois » au mieux) ainsi qu'un **tube EDTA de la mère obligatoirement** et du père si possible si ACPA.

Une technique rapide (recherche des aneuploïdies chr 13, 18 et 21 par QF-CPR) est systématiquement réalisée avant le caryotype sur PVC et l'ACPA. Dans le cas où une aneuploïdie est mise en évidence par QF-PCR, elle sera confirmée par caryotype (annulation de l'ACPA si concerné).

4.3. Ponction de Sang Foetal (PSF) (sang de cordon)



Coller l'étiquette de la mère sur le tube de sang et préciser « foetus » sur l'étiquette.

Caryotype sur PSF :

- 1 à 2 tubes ou microtubes sur **héparine** acheminés au laboratoire à température ambiante.

ACPA / DPN externalisé sur PSF :

- 1 à 2 tubes ou microtubes sur **EDTA** et acheminés au laboratoire à température ambiante.