DIAGNOSTIC PRENATAL

Prescription

CYTOGENETIQUE, CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE ET GENETIQUE MOLECULAIRE

INDICATION

- Risque de T21 fœtale $\geq 1/250$
 - (1B) Dépistage combiné au 1^{er} trimestre³
 - (1C) Dépistage séquentiel intégré au 2nd trimestre³
 - (1D) Dépistage au 2nd trim. par les marqueurs sériques maternels³
- (2) Anomalie chromosomique parentale²
- (3) ATCD pour le couple de grossesse avec caryotype anormal²
- (4) Diagnostic de sexe pour les maladies liées au sexe
- (5) Signes d'appel échographiques¹
- (6) Age maternel ≥ 38 ans à la date du prélèvement en l'absence de dépistage de T21 fœtale
- (7) Autres (*préciser*) :
- (8) Hors convention

PRESCRIPTION

- Caryotype fœtal
- 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 signe d'appel échographique¹
- Etude (pan-) télomères (MLPA-hors nomenclature) ¹⁺⁴

- Diagnostic rapide des trisomies 13, 18 et 21 par PCR sur indication autre que signe d'appel échographique
- Recherche de disomie uniparentale⁴ du chromosome (*préciser*) :
- Détermination de zygotie
- Achondroplasie⁴
- Amyotrophie spinale⁴
- Drépanocytose⁴
- Hémophilie A⁴⁺⁵
- Génotypage rhésus D
- Mucoviscidose⁴
- Syndrome X Fragile^{4*}
- Autre :
- Hypochondroplasie⁴
- Syndrome de Prader-Willi⁴
- Bêta-thalassémie⁴
- Hémophilie B⁴⁺⁵
- Génotypage Kell
- Syndrome de Rett⁴
- Syndrome d'Apert⁴
- Dystrophie myotonique de Steinert^{4*}
- Dysplasie thanatophore⁴

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 échographique¹
 - o Hypotrophie/retard de croissance isolée
 - o Dilatation ventriculaire cérébrale
 - o Intestin hyperéchogène
 - o Hydramnios
 - o Anasarque
 - o Mort fœtale in utero
 - o Autre (*préciser*) :
- Séroconversion maternelle⁶
 - o 1^{er} trimestre o 2^{ème} trimestre o 3^{ème} trimestre
- Varicelle clinique maternelle
- Autre (*préciser*) :

BIOCHIMIE FŒTALE (liquide amniotique)

PRESCRIPTION

- Alpha-fœtoprotéine
- Acétylcholinestérase
- Enzymes digestives*

- Autre (*préciser*) :

INDICATION

- AFP maternelle sérique ≥ 2.5 MoM
- Signes échographiques évoquant un NTD¹
- Autres signes échographiques¹
- Antécédent de défaut de fermeture du tube neural
- Traitement maternel (notamment Dépakine®)
- Dosage systématique
- Antécédent de syndrome néphrotique

*** examen transmis**

Pièces à joindre :

- ¹ le compte-rendu échographique,
- ² le résultat cytogénétique,
- ³ le compte-rendu du calcul de risque de T21 fœtale,
- ⁴ le sang des parents,
- ⁵ l'enquête moléculaire cas index,
- ⁶ les résultats sérologiques.

- Attestation / Consentement
Si NON le RECLAMER