

**DIAGNOSTIC PRÉNATAL GÉNÉTIQUE,
INFECTIEUX ET BIOCHIMIQUE**

Joindre impérativement l'attestation de consultation et le consentement signés (page 3)


LABORATOIRE PRÉLEVEUR

 N° Client : C /

Cachet obligatoire

PATIENT(E)

 NOM
 PRÉNOM
 Nom de naissance
 Adresse
 CP Ville
 Date de naissance :
PRESCRIPTEUR

 NOM
 PRÉNOM
 Adresse
 CP Ville
 Tél.
 Fax
 Adresse e-mail :

CONJOINT :

 Nom : Prénom : Date de naissance :
PRÉLÈVEMENT

 Date de prélèvement :

Terme : S.A

GROSSESSE EN COURS :

- ☐ Liquide amniotique
- ☐ Sang fœtal
- ☐ Villosités chorales (Il est impératif que le prélèvement soit réalisé le jour de l'expédition dans un milieu de transport disponible sur simple demande.)

GROSSESSE ARRÊTÉE :

- ☐ Placenta ☐ Cordon
- ☐ Chorion ☐ Autre (préciser) :

GROSSESSE ACTUELLE :

- DDR : ■ DDG : ☐ Grossesse mono-fœtale ☐ Grossesse gémellaire
- Echographie du 1er trimestre Date : LLC : mm Clarté nucale : mm
- S'agit-il d'une 2^{ème} ponction ☐ Non ☐ Oui : date de 1^{ère} 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 :

ANTÉCÉDENTS OBSTÉTRICAUX DE LA PATIENTE

Nombre :	Même partenaire	Partenaire différent
■ Grossesse normale :
■ FCS :
■ Enfant porteur d'une anomalie génétique ou chromosomique :

ANTÉCÉDENTS DU COUPLE

	Côté maternel	Côté paternel
■ Enfant porteur d'une anomalie génétique ou chromosomique (description) :
■ Maladie génétique (laquelle) :

CYTOGÉNÉTIQUE, CYTOGÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE ET GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE
INDICATION :

- ☐ Dépistage par ADNlc positif⁵
☐ (4A) Trisomie 21 ☐ (4B) Trisomie 18
☐ (4C) Trisomie 13 ☐ (4D) Autres :
☐ (4E) Dépistage par ADNlc non exploitable sur un 2^{ème} prélèvement⁵
☐ (2A) Anomalie chromosomique parentale²
☐ (5B) Signes d'appels échographiques¹ (hors CN ≥ 3.5mm)
☐ (5A) Clarté nucale ≥ 3.5mm¹
☐ Marqueurs sériques maternels³
☐ (1B) MSM 1^{er}T ☐ (1D) MSM 2^{ème}T seuls
 Résultat : 1 /
- ☐ (3A) Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal²
☐ (6A) Age maternel ≥ à 38 ans lorsque le dépistage de la trisomie 21 n'a pas pu être réalisé
☐ (8A) Conenance
☐ (7C) Prélèvement pour recherche de maladie infectieuse
☐ (7D) Prélèvement pour recherche de maladie génique
☐ (3A) Exploration d'une anomalie chromosomique fœtale déjà connue
☐ (7B) Autre (préciser) :

PRESCRIPTION :

- ☐ Caryotype fœtal (liquide amniotique : 09601 ; sang fœtal : 09708 ; villosités chorionales : 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 ≥ 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)
☐ Achondroplasie⁴ (43401) ☐ Hypochondroplasie⁴ (44401) ☐ Syndrome d'Apert⁴ (APERT) ☐ Dysplasie thanatophore⁴ (THANA)
☐ Etude du gène SHOX⁴ (SHOXM) ☐ Mucoviscidose⁴ (CFSEQ) ☐ Dystrophie myotonique de Steinert^{4*} (DM1)
☐ Amyotrophie spinale⁴ (SMA) ☐ Syndrome de Rett⁴ (MECP2) ☐ Syndrome de Prader-Willi⁴ (PWSME)
☐ Drépanocytose⁴ (DREP) ☐ Bêta-thalassémie⁴ (HBETA)
☐ Panel de gènes - Exome (NGS) (EXOCY) : voir catalogue en ligne : https://www.lab-cerba.com/files/live/sites/Cerba/files/documents/FRA/FDE_Exome%20INT_FR.pdf
☐ Autre (préciser) :

DIAGNOSTIC DES MALADIES INFECTIEUSES
PRESCRIPTION :

- ☐ Cytomégalovirus (CMV) par PCR (CMPCR) ☐ Toxoplasma gondii par PCR (TGPCR) ☐ Parvovirus B19 par PCR (19PCR)
☐ Varicelle-zona (VZV) par PCR (VZPCR) ☐ Entérovirus par RT-PCR (ENTPT) ☐ Herpès virus 1 et 2 (HSV) par PCR (HSPCR)
☐ Rubéole par RT-PCR* (RUBAM) (congélation obligatoire) ☐ Zika par RT-PCR (ZIKAP)
☐ Autre (préciser) :

INDICATION :

- ☐ Signe d'appel échographique¹
☐ Hypotrophie/retard de croissance isolé ☐ Dilatation ventriculaire cérébrale ☐ Intestin hyperéchogène
☐ Hydramnios ☐ Mort fœtale in utero ☐ Autre (préciser) :
☐ Séroconversion maternelle⁶
☐ 1^{er} Trimestre ☐ 2^{ème} Trimestre ☐ 3^{ème} Trimestre ☐ Non datée
☐ Varicelle clinique maternelle ☐ Autre (préciser) :

BIOCHIMIE FŒTALE (liquide amniotique)
PRESCRIPTION :

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

INDICATION :

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

Pièces à joindre :
¹Le compte-rendu échographique

²le résultat cytogénétique

³le compte-rendu du calcul de risque de T21 fœtale

⁴le sang des parents

⁵le compte-rendu du test d'ADNlc

⁶les 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) nécessaire(nt) un prélèvement de liquide amniotique, de villosités chorales (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 chorales
☐ 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.

☐ Oui ☐ 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.

☐ Oui ☐ 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

☐ Oui ☐ 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.

☐ Oui ☐ 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.

☐ Oui ☐ 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).

☐ Oui ☐ 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 les 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 (<i>Signature</i>)	IDENTITÉ du(des) REPRÉSENTANT(S) LÉGAL(AUX) (<i>Signature</i>)	PRESCRIPTEUR (<i>Signature</i>)
Nom :	Nom, Prénom, Date de Naissance :	Nom :
Prénom :	Nom, Prénom, Date de Naissance :	Prénom :
Date de Naissance :	Si le patient est mineur ou majeur sous tutelle, lien avec le patient :	