

ETIQUETTE PATIENT OU  
Nom de naissance : .....  
Prénom : .....  
Nom usuel : .....  
DDN : .../.../.....  
N° de séjour : .....

ETIQUETTE  
LABORATOIRE

PRESCRIPTEUR :

PRELEVEUR :

TLF078 v2 23/10/2023

Hôpitaux  
Universitaires  
de Marseille

ap  
hm

PLATEFORME M2GM : Cytogénétique et Génétique Constitutionnelle Prénatale  
Contact : secretariatM2GM@ap-hm.fr - Tél 04 91 38 85 00 - Fax 04 91 38 86 42

CytoG/BioMol  
Prén  
88479/88521



CADRE RESERVE AU LABORATOIRE

☐ Tube cassé ou insuffisant ☐ Identité ☐ Consentement ☐ Acheminement

UF

Date prélèvement :

 /  / 

Heure :

 : 

☒ **URGENT**

Horaires de réception des échantillons : du lundi au vendredi de 7h30 à 16h30

DIAGNOSTIC PRENATAL CYTOGENETIQUE et MOLECULAIRE

Pièces à joindre **OBLIGATOIREMENT** : voir au VERSO

RENSEIGNEMENTS :

DDG

 /  / 

Terme grossesse (SA) :

Sexe échographique : ☐ F ☐ M ☐ ?

PRELEVEMENT :

☐ Liquide amniotique

☐ Villosités chorales (acheminer dans les 4 heures)

EXAMEN(S) DEMANDE(S) :

- ☐ **Caryotype** ( $\geq 20$  mg de VC dans un milieu de transport fourni par le laboratoire ou 20 ml de LA)
- ☐ **QF-PCR** recherche d'aneuploïdie(s) 13/18/21 (LA et VC) (joindre les prélèvements sanguins EDTA des parents)
- ☐ **FISH** recherche microdélétion (VC ou 10 ml de LA) (sonde(s) à préciser) : .....
- ☐ **ACPA** (VC ou 10 ml de LA) (joindre les prélèvements sanguins EDTA des parents ainsi que la notice d'information signée).
- ☐ **Génétique moléculaire** (VC ou 10 mL de LA) (joindre les prélèvements sanguins EDTA des parents)  
Pathologie à préciser : .....
- ☐ **Conservation de matériel** :
- ☐ Liquide amniotique entier ☐ Surnageant (ml)

INDICATIONS

- ☐ Risque : 1/ ..... ☐ Clarté nucale  $\geq 3,5$  mm CN en mm :   
☐ Tests combinés 1er trimestre. (hygroma inclus) avant 13 SA+6 j  
☐ Tests biologiques 2ème trimestre.
- ☐ DPNI ☐ Autre(s) signe(s) d'appel échographique(s) (préciser) : .....  
☐ T21 ou ☐ autre : .....  
☐ DPNI non exploitable. ....
- ☐ Mort foetale *in utero*
- ☐ Remaniement chromosomique parental : .....
- ☐ Antécédent pour couple de grossesse avec anomalie chromosomique/CNV cryptique : .....
- ☐ Génétique moléculaire sur signe d'appel échographique (préciser) : .....
- ☐ Génétique moléculaire avec antécédent (préciser gène et mutation, cas index) : .....

VOIR AU DOS



Ne pas coller d'étiquette et ne rien inscrire dans ce cadre

**Information : le catalogue des analyses est disponible à partir de la page d'accueil Intranet:**

**Médical->Laboratoires->LBM APMH->Manuel de prélèvement "Espace APMH"**

Consentement et renseignements cliniques obligatoires <https://aphm.manuelprelevement.fr/Default.aspx>

**JOINDRE OBLIGATOIREMENT LE BON DE PRISE EN CHARGE SI HORS AP-HM -  
REEMPLIR UNE DEMANDE POUR CHAQUE SUJET PRELEVE**

BIOGENOPOLE RdJ, CHU Timone, 264 Rue Saint Pierre, 13005 Marseille

**NE PAS PHOTOCOPIER**

à commander au service d'édition (ref. au recto)



**Joindre obligatoirement :**

- L'arbre généalogique
- Consentement de la femme enceinte à la réalisation du prélèvement foetal et d'examen(s) en vue d'un diagnostic *in utero*
- Attestation de consultation et d'information
- Notice d'information en cas de demande d'ACPA
- Protocole opératoire
- En fonction de l'indication
  - o Si signe d'appel échographique : compte rendu d'échographie
  - o Si DPNI positif : compte rendu du DPNI
  - o Si recherche de mutation : compte rendu du cas index
- En fonction des examens demandés :
  - o Si QF-PCR, ACPA et/ou génétique moléculaire : joindre les prélèvements sanguins EDTA des 2 parents avec les consentements/attestation de consultation et le bon de prescription pour chacun d'eux

**Préciser l'identité du conjoint**

ETIQUETTE PASTEL  
CONJOINT

**Délais de rendu de résultat :**

- Caryotype sur liquide amniotique/villosités chorales cultivées : 21 jours
- QF-PCR : 4 jours
- ACPA : 21 jours
- Génétique moléculaire : 15 jours

## ATTESTATION DE CONSULTATION & D'INFORMATION

| IDENTITÉ DE LA PATIENTE |                                                                                     |
|-------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|
| NOM .....               |                                                                                     |
| NOM JEUNE FILLE .....   |                                                                                     |
| PRENOM .....            |                                                                                     |
| DATE de NAISSANCE       | <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> |

| IDENTITE DU REPRESENTANT LEGAL                    |                 |
|---------------------------------------------------|-----------------|
| <i>(si patient mineur ou majeur sous tutelle)</i> |                 |
| <b>Nom :</b>                                      | <b>Prénom :</b> |
| <b>Lien avec le patient :</b>                     |                 |

Je soussignée, sus nommée, reconnais au cours de cette consultation, avoir reçu par le :

☐ Dr. ....

☐ Conseiller.e en génétique ..... sous la responsabilité du Dr ....., et par délégation de celui-ci,

### 1. Des informations relatives :

- au risque pour le fœtus d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité, compte tenu des antécédents familiaux ou des constatations médicales effectuées au décours de la grossesse ;
- aux caractéristiques de cette affection, aux moyens de la détecter et de la diagnostiquer, ainsi qu'aux éventuelles possibilités thérapeutiques (médecine fœtale, traitement ou prise en charge de l'enfant né) ;
- aux résultats susceptibles d'être obtenus au cours de l'analyse ainsi que sur les éventuelles conséquences.

### 2. Des informations sur l'(es) examen(s) biologique(s) proposé(s), en vue d'établir un diagnostic prénatal *in utéro*, et dont je souhaite bénéficier, à savoir que :

- cet (ces) examen(s) nécessite(nt) un prélèvement fœtal ; les modalités de réalisation, les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement nécessaire à la réalisation de cet (ces) examen(s) m'ont été précisés ;
- un deuxième prélèvement pourra être nécessaire en cas d'échec technique ; dans cette circonstance, je devrai signer un nouveau consentement écrit ;
- l'examen peut révéler d'autres affections que celle(s) recherchée(s) initialement ;
- le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin/conseiller en génétique qui me l'a prescrit ;
- 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. Le centre conservera l'ensemble de mon dossier qui sera informatisé le cas échéant (conformément aux dispositions de la loi 78-17 du 06 janvier 1978 modifiée par la loi du 06 août 2004) ;
- 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.

Par ailleurs, je consens à ce que mon dossier soit discuté à la réunion de concertation du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal : ☐ Oui ☐ Non

| Nom, prénom et signature de la patiente ou de son représentant légal |
|----------------------------------------------------------------------|
| Fait à :                                                             |
| Le :                                                                 |
| Signature :                                                          |

| Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique : |
|----------------------------------------------------------------|
| Fait à :                                                       |
| Le :                                                           |
| Signature :                                                    |

# **ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE A LA REALISATION DU PRELEVEMENT FœTAL ET D'EXAMEN(S) EN VUE D'UN DIAGNOSTIC PRÉNATAL *IN UTERO***

(en référence aux articles R.2131-1 et R.2132-2 du Code de Santé Publique)

| IDENTITÉ DE LA PATIENTE |                                                                                                                               |
|-------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| NOM .....               |                                                                                                                               |
| NOM JEUNE FILLE .....   |                                                                                                                               |
| PRENOM .....            |                                                                                                                               |
| DATE de NAISSANCE       | <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> |

| IDENTITE DU REPRESENTANT LEGAL             |                 |
|--------------------------------------------|-----------------|
| (si patient mineur ou majeur sous tutelle) |                 |
| <b>Nom :</b>                               | <b>Prénom :</b> |
| <b>Lien avec le patient :</b>              |                 |

**Je soussignée, sus nommée :**

- ☐ **consens**  
☐ **m'oppose**
- ☐ **consens également aux analyses pour lesquelles ce prélèvement est effectué :**
- concernant les résultats, je souhaite être informée du résultat de/des examens réalisé(s) :**

Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin ou le conseiller en génétique qui me l'a prescrit. Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaire le cas échéant.

- autorise**, dans le respect du secret médical et en fonction de l'évolution des connaissances, **la transmission des informations** de mon/son dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen des caractéristiques génétiques : ☐ oui ☐ non
- concernant la parentèle**, atteste avoir compris que si une anomalie génétique pouvant être responsable d'une prédisposition ou d'une affection grave était mise en évidence, je devrai permettre la transmission de cette information au reste de ma/sa famille. J'ai été avertie que mon silence pouvait leur faire courir des risques ainsi qu'à leur descendance, dès lors que des mesures de prévention, y compris de conseil génétique ou de soins, peuvent être proposées. Ainsi, lors du rendu des résultats, je devrais choisir entre : assurer moi-même cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille ou autoriser le médecin prescripteur à cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.
- concernant la conservation des échantillons dans une banque d'ADN ou un centre de ressources biologiques**, autorise la conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes prélèvements et son utilisation pour poursuivre les investigations sans que l'on me recontacte :
  - dans le cadre de cette même démarche diagnostique :** ☐ oui ☐ non
  - dans le cadre de la recherche scientifique sur une partie de mon prélèvement non utilisé pour le diagnostic :** ☐ oui ☐ non

(Mise à disposition de la communauté scientifique visant à élucider les mécanismes d'apparition de certaines maladies génétiques. Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, je dispose d'un droit d'opposition, d'accès et de rectification et je pourrai demander la destruction de mes/ses prélèvements conservés au laboratoire par l'intermédiaire du médecin prescripteur. *L'ensemble des données médicales concernant votre fœtus est protégé grâce à une anonymisation totale comme cela est obligatoire pour toute recherche scientifique. En conséquence, les études scientifiques effectuées seront sans bénéfice direct pour votre famille.*)

|                                                                                                                                          |                                                                                                                                    |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p><b>Nom, prénom et signature de la patiente ou de son représentant légal</b></p> <p>Fait à :</p> <p>Le :</p> <p><b>Signature :</b></p> | <p><b>Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :</b></p> <p>Fait à :</p> <p>Le :</p> <p><b>Signature :</b></p> |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

|                                                                                       |              |
|---------------------------------------------------------------------------------------|--------------|
| AP-HM LBM Service Biologique de Génétique Médicale<br>Secteur Génétique Chromosomique | 09PREP01E309 |
| <b>NOTICE D'INFORMATION POUR ACPA FOETALE</b>                                         |              |

### ➤ Qu'est-ce que l'ACPA ?

Cet acronyme signifie **Analyse Chromosomique sur Puce à ADN (array CGH** en anglais) ou caryotype moléculaire.

C'est une nouvelle technique d'étude des chromosomes permettant de détecter des anomalies chromosomiques non visibles sur le caryotype. Pour cela, c'est **le génome**, c'est à dire l'ADN de tous les chromosomes qui sera étudié.

Cette notice a pour objectif d'expliquer le bénéfice et les limites de l'examen de l'ACPA.

### ➤ Quelles sont les avantages d'une ACPA par rapport au caryotype?

L'ACPA permet de rechercher des anomalies chromosomiques de petite taille, difficiles ou impossibles à voir sur un caryotype (permet de voir des anomalies 10 à 100 fois plus petites que les anomalies visibles sur un caryotype).

### ➤ Comment fait-on une ACPA ?

L'ADN est extrait à partir d'un prélèvement de liquide amniotique ou de villosités chorionales. Il sera comparé à celui d'un témoin.

L'objectif est de déterminer s'il existe ou non des régions du génome en excès ou perdues chez le fœtus. Ces gains ou ces pertes de matériel chromosomique sont appelés **Variations du Nombre de Copies (CNV)**.

### ➤ Est-il parfois normal d'avoir des gains ou des pertes de matériel chromosomique?

Il existe chez toutes les personnes des pertes ou des gains de matériel chromosomique dans certaines régions du génome. Ce sont des CNV sans conséquence pour l'individu porteur encore appelés polymorphisme.

### ➤ Comment interpréter une variation du nombre de copies (CNV)?

Lorsque le médecin analyse les CNV détectés par l'ACPA, trois possibilités peuvent se présenter:

- Soit le CNV est responsable des anomalies observées chez le fœtus: **CNV pathogène ou causal**. Dans cette situation, il est nécessaire d'étudier les chromosomes des parents pour un conseil génétique pour les futures grossesses.
- Soit le CNV est connu pour être **un polymorphisme** et il n'est généralement pas mentionné dans le compte rendu car il n'explique pas les anomalies observées chez le fœtus.
- Soit il s'agit d'un CNV pour lequel il est difficile de conclure: **CNV de signification inconnue**. Dans cette situation, il sera nécessaire de réaliser une analyse des deux parents. Au terme de l'enquête familiale, une conclusion n'est pas toujours possible. Il s'agit alors d'un résultat incertain à réévaluer en fonction de l'évolution des connaissances scientifiques. **A tout moment et en fonction des données du suivi échographique, les résultats de l'ACPA pourront éventuellement être réanalysés.**

### ➤ **Quelles sont les limites de l'ACPA?**

La technique d'ACPA ne permet pas de voir :

- les remaniements chromosomiques équilibrés c'est-à-dire sans gain ou perte de matériel chromosomique. Ce type de remaniements est exceptionnellement à l'origine d'anomalies du développement.
- une anomalie chromosomique présente dans moins de 10-20% des cellules (mosaïque).
- les mutations dans les gènes, identifiées par des techniques de biologie moléculaire.

### ➤ **Est- ce qu'il arrive que l'on trouve des anomalies dans le génome sans rapport avec la pathologie motivant la demande d'analyse?**

Oui, cela peut arriver. L'ensemble du génome est analysé et il est donc possible de trouver une anomalie sans rapport avec les signes échographiques observés chez le fœtus. Dans ce cas le médecin vous en expliquera les conséquences possibles.

### ➤ **Est-ce qu'un traitement est possible lorsqu'une anomalie chromosomique pathogène est identifiée par ACPA?**

On ne sait pas actuellement corriger une anomalie génétique dans toutes les cellules de l'organisme.

### ➤ **Combien de temps faudra-t-il pour avoir le résultat ?**

Étant donné la complexité de cette analyse le délai d'obtention des résultats peut atteindre plusieurs semaines.

## **En conclusion**

L'ACPA va peut-être permettre de connaître l'origine des anomalies identifiées chez le fœtus.

L'identification d'une anomalie nécessitera des vérifications complémentaires avec les prélèvements sanguins des deux parents.

En cas d'anomalie, le résultat vous sera rendu par un généticien spécialiste au cours d'une consultation.

Si vous avez des interrogations sur cette analyse, les médecins généticiens sont à votre disposition pour répondre à vos questions.

*Un exemplaire de cette notice d'information signée sera conservé dans le dossier médical.*

*Date et signature des parents*