

## GENETIQUE : PRELEVEMENTS FCETAUX & PARENTAUX

Date prélèvement	Nom et adresse du demandeur	Nom et adresse du prestataire
------------------	-----------------------------	-------------------------------

### FŒTUS

**Une demande par fœtus quel que soit le nombre de prélèvements**  
**Identifiant Fœtus**

(Identité propre ou Identité maternelle)

Nom : .....

Prénom : .....

Naissance : ..... / ..... / ..... Sexe : O M OF

Rue : ..... N° ..... Bte .....

CP : ..... Commune : .....

CT1/CT2 : ...../..... N° mutuelle : ...../.....

N° NISS : .....

Etiquette n°de demande  
**ERASME**

Etiquette n°de secteur  
**ERASME**

**Age gestationnel :** ..... semaines ..... jours ( ou DDR :...../...../.....)

**Statut de la grossesse :**

- poursuivie **prélèvements parentaux indispensables**  
 non poursuivie **prélèvements parentaux conseillés**

**NIPT :** O Oui O Non Résultat NIPT : .....

**Sexe fœtal échographique :**

- Non connu  Féminin  Masculin  Ambigu

**Grossesse multiple : une demande par fœtus**

- mono/mono  mono/bi  bi/bi  multiple

N° du fœtus : .....

Position du fœtus : .....

Position du placenta : .....

**Grossesse sur don :** O don d'ovule O don de sperme O don d'embryon

**Indications cliniques et Anomalies échographiques :**

- ... A-détailler obligatoirement au verso

Prélèvements	Analyses Cytogénétique	Analyses Génétique Mol	Analyses Microbiologie	Analyses Chimie	
<input type="checkbox"/> Liquide amniotique <span style="border: 1px solid black; padding: 0 2px;">FV</span> <i>O jaune O rosé O sanglant O brunâtre O verdâtre</i>	<input type="checkbox"/> FISH rapide aneuploidie/sexes <i>Analyse réalisée uniquement en cas de poursuite de la grossesse</i>  <input type="checkbox"/> CGH array* <i>Analyse remplacée par un caryotype en cas d'aneuploidie des autosomes en FISH</i>  <input type="checkbox"/> .....	<b>Mendéliome</b> <input type="checkbox"/> Anomalies congénitales => <b>consentement obligatoire en page 3</b>  <b>Analyses ciblées</b> <b>Prévenir obligatoirement le laboratoire</b> <input type="checkbox"/> Achondroplasie <input type="checkbox"/> Amyotrophie Spinale <input type="checkbox"/> Beta-thalassémie <input type="checkbox"/> Drépanocytose <input type="checkbox"/> Mucoviscidose <input type="checkbox"/> Steinert <input type="checkbox"/> X fragile <input type="checkbox"/> .....	<b>Virologie</b> <input type="checkbox"/> Cult. & PCR CMV <input type="checkbox"/> PCR Toxoplasma <input type="checkbox"/> PCR Parvo B19 <input type="checkbox"/> .....  <b>Bactériologie</b> <input type="checkbox"/> Cult. aérobie & anaérobie <input type="checkbox"/> .....	<input type="checkbox"/> Alphafoetoprotéine <input type="checkbox"/> Phosphatase Alcaline <input type="checkbox"/> γ glutamyl transférase <input type="checkbox"/> Bilirubine <input type="checkbox"/> Créatinine <input type="checkbox"/> 17 hydroxyprogestérone <input type="checkbox"/> Delta-4-androstènedione <input type="checkbox"/> .....	
<input type="checkbox"/> Villosités choriales <span style="border: 1px solid black; padding: 0 2px;">FM</span> <i>O riche O modéré O pauvre</i>					<b>Info salle d'accouchement : En cas d'autopsie fœtale, photocopier recto + verso cette demande dûment complétée et la joindre à la demande d'autopsie</b>
<input type="checkbox"/> Sang <span style="border: 1px solid black; padding: 0 2px;">F</span> <i>O fœtal O cordon</i>					
<input type="checkbox"/> Pièces fœtales <span style="border: 1px solid black; padding: 0 2px;">TM</span> <i>O peau O cordon O autres</i>					
<input type="checkbox"/> Embryon + annexes <span style="border: 1px solid black; padding: 0 2px;">TM</span>					
<input type="checkbox"/> Blastomère	<input type="checkbox"/> DPI Cytogénétique	<input type="checkbox"/> DPI Moléculaire			

### MERE

**Identifiant Mère**

Nom : .....

Prénom : .....

Naissance : ..... / ..... / ..... Sexe : O M OF

Rue : ..... N° ..... Bte .....

CP : ..... Commune : .....

CT1/CT2 : ...../..... N° mutuelle : ...../.....

N° NISS : .....

Etiquette n°de demande  
**ERASME**

Etiquette n°de secteur  
**ERASME**

**Prélèvements :** O Sang F (TOUJOURS) O Sang H (si anomalie caryotype)

**Portage et/ou antécédents cliniques et/ou génétiques :**

### PERE

**Identifiant Père**

Nom : .....

Prénom : .....

Naissance : ..... / ..... / ..... Sexe : O M OF

Rue : ..... N° ..... Bte .....

CP : ..... Commune : .....

CT1/CT2 : ...../..... N° mutuelle : ...../.....

N° NISS : .....

Etiquette n°de demande  
**ERASME**

Etiquette n°de secteur  
**ERASME**

**Prélèvements :** O Sang F (TOUJOURS) O Sang H (si anomalie caryotype)

**Portage et/ou antécédents cliniques et/ou génétiques :**

En cas de consanguinité, lien familial :

## Indications Cliniques *(cocher plusieurs indications au besoin)*

- Anomalies échographiques à détailler dans le volet ci-dessous
- Parent porteur d'une anomalie génétique  
à détailler dans le volet mère/père au recto
- Age maternel avancé
- Test 1<sup>er</sup> trim positif pour T21 : 1/..... ou T18 : 1/ .....
- Test 2<sup>er</sup> trim positif pour T21 : 1/..... ou T18 : 1/ .....
- Test "neural tube defect" positif : .....

- Grossesse sur DPI
- Virage sérologique maternel .....
- Chorioamniotite
- Fausse-couche (FC)
- Mort fœtale in utéro (MFIU)
- Interruption thérapeutique de grossesse (ITG)
- Autre : .....

## Anomalies Morphologiques

### Signes mineurs à l'échographie fœtale

- Intestins échogènes
- Humérus court (décalage : .....
- Fémur court (décalage : .....
- Cisterna magna élargie
- Absence de bulle de l'estomac
- Ventriculomégalie légère
- Clinodactylie du cinquième doigt
- Kystes des plexus choroïdes
- Hypoplasie de l'os nasal
- Pli nuchal épaissi
- Artère ombilicale unique
- Pyélectasie
- Spot intracardiaque échogène
- Autre : .....

### Œdème

- Clarté nucale augmentée (.....mm)
- Hygroma kystique
- Hydrops fœtal
- Epanchement pleural
- Epanchement péricardique
- Ascite
- Autre : .....

### Anomalie du liquide amniotique

- Oligohydramnios
- Polyhydramnios
- Autre : .....

### Diminution des mouvements fœtaux

- Séquence d'akinésie fœtale
- Autre : .....

### Anomalie de la croissance

- RCIU (décalage : .....
- Macrosomie
- Autre : .....

### Anomalie de la paroi abdominale

- Omphalocèle
- Gastroschisis
- Prune Belly
- Autre : .....

### Anomalie des organes abdominaux

- Atresie de l'œsophage
- Atresie intestinale
- Iléus méconial
- Hernie diaphragmatique
- Autre : .....

### Anomalie pulmonaire

- MAKP
- Aplasie/hypoplasie pulmonaire
- Hernie diaphragmatique
- Autre : .....

### Anomalie du crâne

- Macrocéphalie (DS : .....
- Microcéphalie (DS : .....
- Craniosynostose
- Autre : .....

### Anomalie morpho du système nerveux central

- Encéphalocèle
- Anencéphalie
- Anomalie du corps calleux
  - Aplasie/hypoplasie du corps calleux
  - Corps calleux dysplasique
  - Corps calleux épais
- Holoprosencéphalie
- Hydrocéphalie
- Anomalies de la migration neuronale
- Malformation du cervelet
  - Malformation d'Arnold-Chiari
  - Anomalie du vermis cérébelleux
- Anomalie du septum pellucidum
- Autre : .....

### Anomalie de la face

- Microrétrognathie
- Hypertélorisme
- Hypotélorisme
- Anophtalmie
- Microphthalmie
- Fente labiale
  - unilatérale
  - bilatérale
  - médiane
- Fente palatine
- Fente faciale
- Bombement frontal
- Hypoplasie de l'étage moyen de la face
- Dépression de l'ensellure nasale
- Oreilles basses implantées
- Aplasie/hypoplasie de l'oreille externe
- Pits périauriculaires
- Autre : .....

### Anomalie génito-urinaire

- Cryptorchidie
- Hypospade
- Ambiguïté génitale
- Mégavessie
- Exstrophie vésicale
- Autre : .....

### Anomalie rénale

- Agénésie rénale
  - Unilatérale
  - Bilatérale
- Hypoplasie rénale
  - Unilatérale
  - Bilatérale
- Reins augmentés de volume
- Kystes rénaux
- Reins hyperéchogènes
- Pyélectasie
- Autre : .....

### Anomalie morphologique des membres

- Os long court
  - Tibia court (décalage : .....
  - Fémur court (décalage : .....
  - Humérus court (décalage : .....
- Aplasie/hypoplasie os des membres supérieurs
- Aplasie/hypoplasie os des membres inférieurs
- Incurvation des os longs
- Anomalie des métaphyses
- Fracture des os longs
- Ectrodactylie
- Main botte
- Pied bot
- Polydactylie
  - Main
  - Pied
- Autre : .....

### Anomalie morphologique du squelette

- Fractures multiples
- Ostéopénie
- Ostéopétrose
- Anomalie vertébrale
- Anomalie costale
- Dysplasie squelettique
- Autre : .....

### Malformation cardiaque ou des gros vaisseaux

- CIV
- CIA
- Coarctation de l'aorte
- Tétralogie de Fallot
- Hypoplasie du cœur gauche
- Transposition des gros vaisseaux
- Tronc artériel commun
- Canal atrio-ventriculaire
- Cardiomégalie
- Situs inversus
- Autre : .....

Autres anomalies : .....

Diagnostic suspecté : .....

Je(nous) soussigné(e)(s) atteste(ons) avoir reçu du Dr ..... au cours d'une consultation médicale en date du ..... :

1° Des informations relatives :

- au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection qui pourrait être d'origine génétique ;
- 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 ;

2° Des informations à propos des examens biologiques susceptibles d'établir un diagnostic prénatal dont je (nous) souhaite(ons) bénéficier :

- ces examens nécessitent une prise de sang des deux parents
- ces examens nécessitent un prélèvement de liquide amniotique, de villosités chorales (placenta), de sang fœtal ou tout autre prélèvement fœtal,
- les ADNs seront extraits de ces différents prélèvements
- les modalités de réalisation, les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement nécessaire pour réaliser ces examens m'ont été précisés ;
- un second prélèvement pourrait être nécessaire en cas d'échec technique ;
- d'éventuelles autres affections que celle(s) recherchée(s) initialement pourraient être révélées par les examens chez le fœtus ou chez l'un des deux parents (découvertes fortuites)
- le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit.

Je (nous) consens(tons) aux prélèvements fœtal et parentaux, dont l'ADN extrait sera traité puis conservé au laboratoire de Génétique Moléculaire de l'Hôpital Erasme-ULB

Je (nous) consens(tons) aux examens pour lesquels ce prélèvement est effectué :

- examens de cytogénétique (CGH array) permettant l'analyse approfondie de tous les chromosomes
- examens de génétique moléculaire (Mendeliome) permettant l'analyse d'environ 4000 gènes

Si ces examens révèlent d'autres affections que celle(s) recherchée(s), je (nous) souhaite(ons) en être informé(s) : **0 / N**

Je (nous) consens(tons) au partage anonymisé et à la publication éventuelle des résultats : **0 / N**

- L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical.
- Une copie de ce document m'est remise.

Fait à ....., le .....

Signature de la patiente (et du conjoint si présent)

Signature du médecin

*La présente version du consentement a été approuvée par le Comité d'Ethique de l'Hôpital Erasme en septembre 2017.*