



HOPITAUX UNIVERSITAIRES LA PITIE SALPETRIERE-CHARLES FOIX

47/83 Bd de l'Hôpital – 75651 PARIS Cedex 13

Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique, bâtiment Pharmacie

Département de Génétique - UF de Génomique du Développement

Dr B. KEREN - Dr C. NAVA

Bâtiment Pharmacie, 2 Rue de l'infirmerie générale, 3eme étage

Tél. : 01 42 17 78 92 - 01 42 17 78 87 / Fax : 01 42 17 76 00 Site Internet : www.cgmc-psl.fr

**Etiquette
Laboratoire**

DEMANDE D'EXOME EN PRENATAL DANS LES ANOMALIES DU CORPS CALLEUX
Seuls les patients de la Pitié-Salpêtrière et Trousseau peuvent être analysés dans notre laboratoire.

Etiquette ORBIS Patient Nom : Prénom : Date de Naissance : Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/>	Il s'agit du : <input type="checkbox"/> Cas Index (fœtus) <input type="checkbox"/> Parent	Etiquette UF (origine prescription)	PRESCRIPTEUR : Nom : APH : N° de poste :	PRELEVEUR : Nom : Date : Heure : N° de poste :
--	---	--	--	---

<input type="checkbox"/> CAS INDEX	CONDITIONS DE PRELEVEMENT
<input type="checkbox"/> Anomalies du corps calleux , préciser : <input type="checkbox"/> signes associés : <input type="checkbox"/> terme de la grossesse :	<p>Une analyse d'exome se fait en trio, joindre une demande d'exome en prenatal et 2 tubes de sang EDTA pour chacun des parents du fœtus.</p> <p>- 1 tube de 15 ml de liquide amniotique Le prélèvement doit être envoyé au laboratoire le jour même du prélèvement et conservés à température ambiante en attendant. (réception maximum 3 jours après). Appeler le laboratoire au 0142177887 pour les prévenir de l'envoi.</p> <p>- si pas de ponction de liquide possible au minimum de 2µg d'ADN fœtal dosé en fluométrie (dans l'idéal 50µL à une concentration de 40ng/µl). Dosage :ng/µl (obligatoire) Volume :µl (obligatoire)</p> <p>- pour les parents : 2 tubes de sang EDTA (2 tubes bouchon violet) doivent être acheminés au laboratoire le jour du prélèvement et conservés à température ambiante en attendant.</p> <p>En cas de non-respect des conditions prérequis du prélèvement, l'examen ne pourra être effectué.</p>
<input type="checkbox"/> PARENT	
<input type="checkbox"/> Accompagné du prélèvement du fœtus. <input type="checkbox"/> Non accompagné du prélèvement du fœtus : indiquer pour les prélèvements à venir : -nom et prénom du/des parent(s) : -date prévu du prélèvement : -provenance / nom du centre: -tel du service : -mail : -nom du contact :	

ATTESTATION DE CONSEIL GÉNÉTIQUE ET DE RECUEIL DE CONSENTEMENT	
<p>Je soussigné, Dr....., certifie que, conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. L1131-1, R145-15-4), je suis en possession du consentement éclairé signé par le sujet dans le cadre de l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne pour les analyses demandées ci-dessus.</p>	
Date:.....	Signature et cachet du médecin :

**JOINDRE OBLIGATOIREMENT LE CONSENTEMENT DU PATIENT SIGNE
SI POSSIBLE JOINDRE COMPTE RENDU D'IMAGERIE**

Généticiennes cliniciennes :

Dr D. HERON (PH)
Dr S. HEIDE (PH)

Conseillères en Génétique :

Mme C. BORDET (Pitié Salpêtrière)
Mme C. PRUDHOMME (Trousseau)
Mme M. SPENTCHIAN (Pitié Salpêtrière)

Biologistes :

Dr B. KEREN
Dr T. COURTIN

Techniciennes de laboratoire :

Mme A. LAFITTE
Mme C. ESTRADE
Mme C. MACH
Mme S. KARAGIC
Mme V. OLIN
Mme E. LEJEUNE
Mme F. RAJHONSON

Psychologues :

Mme A. HERSON
Mme S. STARACI

Secrétariat clinique:

Mme S. OUAMKAL : 01.42.16.13.46
Mme B. MAKELA : 01.42.16.13.47
Fax secrétariat : 01.42.16.13.64

Secrétariat laboratoire :

Mme C. AUMONT : 01 42 17 78 92
Fax : 01 42 17 76 18

CONSULTATION DE GENETIQUE pour
DEMANDE D'EXOME POUR ANOMALIE DU CORPS CALLEUX (ACC) en cours de grossesse

Séquençage d'exome en trio après consultation de génétique (Pitié Salpêtrière ou Trousseau).

Délai moyen de rendu 4 semaines après réception des prélèvements.

Quand adresser les couples :

- ➔ Demande de consultation dès que l'ACC est constatée. Ne pas attendre les résultats du caryotype et de l'ACPA.
- ➔ Dans l'idéal AVANT la PLA pour discuter des enjeux et programmer les envois directement

Critères d'inclusion :

- Anomalies du Corps Calleux (agénésie complète ou partielle, CC court, CC dysplasique ou hypoplasique) diagnostiquée en prénatal au cours du 2nd trimestre de la grossesse, confirmée par un échographiste de référence (pour les termes tardifs > 32 SA, les demandes seront discutées au cas par cas).
- Couple hésitant sur le devenir de la grossesse et souhaitant approfondir les examens pour réduire l'incertitude pronostique.

Critères de non inclusion :

- Couples souhaitant poursuivre ou interrompre la grossesse quel que soit le résultat des analyses biologiques (le séquençage d'exome pourra être réalisé en post-IMG ou post-natal).
- Non-disponibilité d'un des parents (trio non réalisable).

EN PRATIQUE :



- **JAMAIS D'ENVOI DIRECTEMENT AU LABORATOIRE** si les généticiens cliniciens ne sont pas informés et que la consultation n'est pas programmée.
- Demande de consultation via la fiche ci jointe, associé à **l'ensemble du dossier** (Cr et images des échographies (avec coupe sagittale médiane) , CR et images d'IRM, résultat des marqueurs sériques)

En dehors de ces critères et en cas de dossier incomplet : LA DEMANDE NE SERA PAS TRAITÉE.

**CONSULTATION DE GENETIQUE pour
DEMANDE D'EXOME POUR ANOMALIE DU CORPS CALLEUX**

A adresser par mail à : myrtille.spentchian@aphp.fr
Copie à delphine.heron@aphp.fr et solveig.heide@aphp.fr

DATE DE LA DEMANDE :

ADRESSEE PAR :

Nom du médecin référent :
Tel :

Hôpital :

COORDONNEES DE LA PATIENTE :

Nom et prénom :
Date de naissance :
Tel :
Mail
IPP (si APHP):



GROSSESSE EN COURS :

Date de début de grossesse :
Terme :

EXAMENS REALISES :  **Merci de nous faire parvenir les CRs et les images des examens réalisés.** 

Echographies :

1^{ère} Echographie :
Terme :
CN : LCC :
Risque combiné :
DPNI :

2^{ème} échographie :
Terme :
Particularités :

3^{ème} échographie :
Terme :
Particularités :

Échographie de contrôle (envoyer les images avec coupe sagittale médiane)

IRM

Consultation neuropédiatrie

PLA: date prévue :

Laboratoire où a été envoyé le prélèvement et nom du biologiste référent :

La patiente est-elle informée de cette demande de consultation de génétique ?

oui non

Toute demande incomplète ne sera pas traitée. Merci de nous transmettre l'ensemble des documents et des renseignements en votre possession.