

Médecin prescripteur (senior obligatoire)

Nom : Signature (obligatoire) :
Prénom :
Téléphone :
Fax :

Identité Patient

Nom de naissance :
Nom usuel :
Prénom :
Date de naissance :/...../..... Sexe : ☐ M ☐ F

Prescripteur APHP

Identifiant APHP :

Etiquette UH

**Prescripteur extérieur
(hors APHP)**

Identifiant RPPS:
Hôpital :
Service :
Adresse :
Ville : CP :

Préleveur

Nom :
Prénom :
Fonction :
Tél :
Date :/...../..... Heure :

DIAGNOSTIC PRÉNATAL NON INVASIF d'EXCUSION
DE L'ACHONDROPLASIE et des DYSPLASIES THANATOPHORES
Recherche des variants pathogènes récurrents du gène FGFR3 à partir de sang maternel

GROSSESSE ACTUELLE

DDG : (.....SA) DDR : ☐ Grossesse mono-fœtale ☐ Grossesse gémellaire

INDICATION :

- ☐ Risque de mosaïque germinale (variant *FGFR3* précédemment identifié :)
☐ Suspicion d'achondroplasie (recherche des variants pathogènes *FGFR3* c.1138G>A et c.1138G>C)
☐ Suspicion de dysplasie thanatophore (recherche des variants pathogènes *FGFR3* c.742C>T, c.1118A>G, c.1948A>G)

Une amniocentèse est-elle prévue ? ☐ OUI ☐ NON Date du prélèvement :

ATTESTATION ET CONSENTEMENT

Je soussigné, **Dr/ Conseiller.e en Génétique** certifie avoir reçu en consultation ce jour la patiente nommée ci-dessous et conformément à l'article R2131-2 du code de la santé publique avoir :
- évalué le risque pour son enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité,
- informé la patiente sur les caractéristiques de cette maladie, les moyens de la détecter, les possibilités thérapeutiques et sur les résultats susceptibles d'être obtenus au cours de l'analyse.

Après la consultation médicale prévue par l'article R2131-2 du code de la santé publique, je déclare avoir reçu les informations suivantes :

- L'analyse qui m'est proposée en vue d'établir un diagnostic prénatal rend nécessaire un prélèvement de sang.
- Si la technique met en évidence une faible fraction d'ADN fœtal, un second prélèvement pourra être demandé.
- Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit.

Je soussignée, **Madame**, consens au prélèvement et à la réalisation de cette analyse qui sera effectuée par un laboratoire autorisé à la pratique par le ministère chargé de la santé.

Une fois l'étude terminée, l'utilisation secondaire des produits dérivés de ce prélèvement par le laboratoire peut être utile pour des études d'assurance de la qualité (échantillon témoin/contrôle interne ou externe au laboratoire). J'autorise cette utilisation secondaire après anonymisation des données me concernant.

☐ Oui ☐ Non

Dans le cadre de la démarche diagnostique, une partie des produits dérivés de ce prélèvement peut ne pas être utilisée. Elle peut être importante pour la recherche scientifique. Ainsi, sans qu'il soit nécessaire de me recontacter, j'autorise le stockage des produits dérivés de ce prélèvement sans limite de durée et leur utilisation après anonymisation dans le cadre de projets de recherche sans bénéfice direct.

☐ Oui ☐ Non

Fait à , le/...../.....

Signature de la patiente

Signature du prescripteur

DIAGNOSTIC PRÉNATAL NON INVASIF d'EXCUSION DE L'ACHONDROPLASIE et des DYSPLASIES THANATOPHORES (Informations pratiques pour la réalisation du test)

AVANT TOUT ENVOI DU PRÉLÈVEMENT

- Vérifier les conditions du terme : > 10 semaines d'aménorrhée (SA) (terme échographique)
- Prévenir le laboratoire par mail ou téléphone
 - Secteur Diagnostic Prénatal Non Invasif : nicolas.vaucouleur@aphp.fr; lucie.orhant@aphp.fr; nathalie.deburgrave@aphp.fr
 - Secrétariat Service de SMGMSO (poste 11227) : celia.rodrigues@aphp.fr
 - Biologistes responsables : Dr Juliette Nectoux (poste 11622, juliette.nectoux@aphp.fr); Dr France Leturcq (poste 11619, france.leturcq@aphp.fr); Dr Camille Verebi (camille.verebi@aphp.fr); Dr Dominique Vidaud (poste

MODALITÉS DE PRÉLÈVEMENT ET DE TRANSPORT

- Prélever 30mL de sang sur tubes BCT
- Laisser à température ambiante
- Le prélèvement doit être adressé au laboratoire à l'adresse suivante
Service de Médecine Génomique des Maladies de Système et d'Organe
Hôpital Cochin - Bâtiment Jean Dausset - 3ème étage
27 rue du faubourg Saint Jacques
75014 Paris, France

DOCUMENTS À JOINDRE A TOUTE DEMANDE

- Formulaire de demande dûment complété et consentement signé (obligatoire)
- Compte-rendu de l'échographie de datation de grossesse (souhaitable)

RÉSULTATS

- Les résultats sont remis au médecin qui a prescrit l'analyse.
- Quel que soit le sexe du fœtus, le résultat devra impérativement être confirmé par une échographie et/ou un caryotype.

INFORMATIONS POUR LE PRESCRIPTEUR : <https://hupc.manuelprelevement.fr/>

MODALITES DE PRELEVEMENT ET D'EXPEDITION :

- Prélèvement sur tubes BCT de 30 ml de sang
- Expédition : envoi par courrier rapide des tubes étiquetés et protégés dans une boîte rigide et hermétique à température ambiante.
NE PAS CONGELER LES TUBES

- ☐ Cette feuille de prescription remplie et signée par le prescripteur, sur laquelle figure également l'attestation d'information et le recueil de consentement remplie et signée par la patiente
 - ☐ Bon de commande (pour les hôpitaux hors APHP)
- COTATION DE L'EXAMEN : B500**

Laboratoire autorisé à exercer l'activité de soins «examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou identification d'une personne par empreintes génétiques à des fins médicales»