



**GROUPE HOSPITALIER
PITIE-SALPETRIERE
Service de Gynécologie
Obstétrique
Prof M DOMMERGUES**

Rédaction : Décembre 2015
Révision :
Danièle VAUTHIER BROUZES
(Obstétricien)
Marc DOMMERGUES
(Obstétricien)
Odile PHILIPPON (Sage Femme)
Delphine HERON (Généticien)
Isabelle MAREY (Généticien)

DPN : caryotype et Puces ADN : INDICATIONS et place de la consultation de Génétique

Indications à réaliser « un caryotype foetal simple » :

- risque de Trisomie 21 $\geq 1/250$ ET CN < 3.5 mm (FISH et culture) Pas de demande de consultation de génétique
- translocation chez l'un des parents
- BT (ou PLA) pour diagnostic moléculaire de maladie génétique (culture uniquement)
- Indication de prélèvements pour risque « de mosaïque germinale » (culture uniquement)
-

Indications à réaliser « un caryotype simple » + Puces ADN :

Dans toutes les autres situations (dont risque Trisomie 21 $\geq 1/250$ AVEC CN ≥ 3.5 mm) où un prélèvement invasif est réalisé, demande d'une **consultation de génétique** ((qui sera faite dans la mesure du possible la semaine suivante)) Une étude pan génomique par Puces à ADN sera proposée après information spécifique donnée au couple et accord du couple. Le délai d'une semaine entre la BT/PLA et la consultation de génétique permettra d'avoir le résultat de la FISH et de se dispenser de la consultation si mise en évidence d'une aneuploïdie.

EN PRATIQUE :

Si Puces ADN nécessité de 25 CC de liquide amniotique. Si volume moindre: discussion avec les cytogénéticien(ne)s en fonction de l'indication et réflexion sur +/-FISH ou culture seule et Puces

FISH : Prélèvements Lundi et MardiRésultats vendredi
Prélèvements JeudiRésultats Mardi Après midi