

Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - U4M

Institut de Biochimie et Biologie Moléculaire - Centre de Biologie Pathologie Génétique

Boulevard Jules Leclercq - CS 70001 - 59037 Lille cedex

pascale.benlian@chu-lille.mssante.fr

Dr Pascale BENLIAN

Secrétariat : 03 20 44 48 01

Laboratoire: 03 20 44 54 54, poste 29 395, 34 400

Fax : 03 20 44 49 57

**PROTOCOLE DE PRÉLÈVEMENT ET D'ENVOI D'ÉCHANTILLONS
EN VUE DU DIAGNOSTIC PRÉNATAL**

DE SYNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ

DÉMARCHE À SUIVRE POUR LES SERVICES DEMANDEURS

DÈS LA DÉCISION ARRÊTÉE DE DIAGNOSTIC PRÉNATAL, PRÉVENIR LE DOCTEUR BENLIAN

- Soit par courriel (pascale.benlian@chu-lille.mssante.fr, evodie.peperstraete@chu-lille.fr)
- Soit par téléphone (03 20 44 48 01 ou 03 20 44 54 54, poste 29 395) ou par fax (03 20 44 49 57),

et communiquer la date projetée du prélèvement foetal (en évitant les vendredis et les veilles de fériés), afin d'organiser la réalisation du diagnostic anténatal.

- Compléter la feuille de demande U4M de Diagnostic Anténatal (ci-jointe) et transmettre par fax (03 20 44 49 57) au laboratoire U4M.

LE JOUR DU DIAGNOSTIC PRÉNATAL

2°) Nouveau prélèvement sanguin (2 tubes EDTA de 7 mL) pour chacun des deux parents

- 1- pour recherche d'une éventuelle **contamination maternelle** du prélèvement foetal.
- 2- pour **séquençage de contrôle du gène DHCR7** (voir feuille de demande ci-jointe).

3°) Pour le diagnostic prénatal, prévoir d'adresser selon les cas:

- si biopsie de trophoblaste (**diamètre \geq 5 mm**) : les cellules de **villosités choriales** qui devront avoir été **TRIÉES AVANT ENVOI +++**. Lancer en parallèle une culture de secours des cellules villositaires en milieu habituel.
- si liquide amniotique: adresser le liquide (10 mL pour la Génétique + 5 mL pour la Biochimie) et lancer en parallèle une culture de secours des cellules amniotiques. La culture pour la Génétique se fera en milieu habituel, celle pour la Biochimie se fera **en milieu minimum (type RPMI)** pendant les **dernières 48 heures**.
- si cellules amniotiques cultivées, adresser un culot de cellules pour lesquelles il existe une certitude qu'elles sont bien d'origine foetale et **SANS CONTAMINATION MATERNELLE**.

4°) Prévoir une culture de sécurité du prélèvement foetal jusqu'au rendu du résultat.

Pour la biopsie ou la culture, le prélèvement doit être conditionné comme suit :

Pour l'analyse GÉNÉTIQUE, un prélèvement doit être conditionné **en milieu de culture**

Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - U4M

Institut de Biochimie et Biologie Moléculaire - Centre de Biologie Pathologie Génétique

Boulevard Jules Leclercq - CS 70001 - 59037 Lille cedex

pascale.benlian@chu-lille.mssante.fr

Dr Pascale BENLIAN

Secrétariat : 03 20 44 48 01

Laboratoire: 03 20 44 54 54, poste 29 395, 34 400

Fax : 03 20 44 49 57

5°) Le jour de l'envoi

- Prévenir le laboratoire U4M de l'envoi effectif des échantillons (03 20 44 48 01 ou 03 20 44 54 54, poste 29 395), fax (03 20 44 49 57), ou courriel (pascale.benlian@chu-lille.mssante.fr, evodie.peperstraete@chu-lille.fr).
- Expédier **par Coursier et à Température ambiante**

pour l'étude GÉNÉTIQUE :

Adresser les échantillons **PARENTAUX (tubes EDTA) et FŒTAUX (liquide amniotique 10 mL ou milieu de culture** contenant la biopsie ou la culture de cellules), avec:

- * **les feuilles de demande**
- * **les consentements**
- * **lettre du praticien pour l'examen prénatal**
- * **copie des comptes-rendus échographiques pour la grossesse en cours**
- * **un bon de commande**

à l'adresse ci-dessous:

Dr Pascale BENLIAN

U4M (Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques)

Laboratoire GENOPATHIES, Institut de Biochimie et Biologie Moléculaire

Centre de Biologie Pathologie Génétique – CHU LILLE

Rue Paul Nayrac, CHRU Lille - 59037 Lille cedex

Tél: 03 20 44 48 01 ou 03 20 44 54 54, poste 29 395 - Fax: 03 20 44 49 57

Email: evodie.peperstraete@chu-lille.fr ; pascale.benlian@chu-lille.mssante.fr