

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@chru-lille.fr, u4m@chru-lille.fr, brigitte.falize@chru-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 à tout prix 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 ≥ 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 réparti dans

DEUX CONDITIONNEMENTS SÉPARÉS et DIFFÉRENTS +++



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

Pour le dosage **BIOCHIMIQUE** des stérols par Spectrométrie de Masse, un autre prélèvement doit être conditionné en **sérum physiologique**

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 (u4m@chru-lille.fr, brigitte.falize@chru-lille.fr, pascale.benlian@chru-lille.fr), ainsi que le Dr Gilbert BRIAND (03 20 44 57 02 ou 03 20 44 54 54, poste 30 081 - gilbert.briand@chru-lille.fr).
- Expédier **par Coursier** et à **Température ambiante** en **DEUX COLIS SÉPARÉS +++**

**L'un pour l'étude GÉNÉTIQUE :**

Adresser les échantillons **PARENTAUX** (tubes EDTA) et **FCÉTAUX** (*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**
- * **un bon de commande**

L'autre pour l'étude BIOCHIMIQUE par Spectrométrie de Masse:

Adresser les échantillons **FCÉTAUX** (liquide amniotique 5 mL ou *sérum physiologique* contenant la biopsie ou la culture de cellules), avec:

- * **les feuilles de demande,**
- * **lettre du praticien pour l'examen prénatal,**
- * **un bon de commande**

à l'adresse ci-dessous:**Dr Pascale BENLIAN****U4M** (Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques)

Laboratoire HMNO, Institut de Biochimie et Biologie Moléculaire

Pôle de Biologie Pathologie Génétique**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: u4m@chru-lille.fr ; pascale.benlian@chru-lille.fr; brigitte.falize@chru-lille.fr